13.000 MENSEN MET
DOWNSYNDROOM,
13.000 VERSCHILLEN

VADEMECUM
VERKORTE VERSIE

VOORWOORD 8

HOE ONTSTAAT DOWNSYNDROOM? 10

1.1 VERSCHILLENDE VORMEN VAN DOWNSYNDROOM 10

VRIJE TRISOMIE 21 10
TRANSLOCATIE 10
MOZAÏEK 11

1.2 FACTOREN DIE VAN INVLOED ZIJN OP DE KANS OP EEN KIND MET DOWNSYNDROOM 11

LEEFTIJD VAN DE MOEDER 11
ANDERE RISICOFACTOREN 11

1.3 HOE VAAK KOMT DOWNSYNDROOM VOOR? 11

GEBOORTEPREVALENTIE IN NEDERLAND 11
AANTAL MENSEN MET DOWNSYNDROOM IN NEDERLAND 12

1.4 WAT DOET EEN EXTRA CHROMOSOOM 21? 13

GENDOSIS 13
DEREGULERING 13
MUISMODELLEN 13
DE OMGEVING DOET ERTOE 13
INSPELEN OP DE PERSOON 13

ONDERZOEK NAAR BIOMEDISCHE THERAPIEËN 14

2.1-2.3 ZIE ORGINEEL

2.4 ONDERZOEK NAAR HET ONTSTAAN VAN DE ZIEKTE VAN ALZHEIMER BIJ DOWNSYNDROOM 15

HET APP-GEN 15
LEVENSSTIJL EN DE ZIEKTE VAN ALZHEIMER 15
BEWEGEN 16
COGNITIEF UITDAGENDE EN SOCIALE VRIJETIJDSBESTEDING 16
SLAAP 16
GEZONDE VOEDING DOET ERTOE 16

LICHAMELIJKE KENMERKEN EN MEDISCHE ASPECTEN 17

3.1 UITERLIJKE KENMERKEN 18

3.2 LENGTEGROEI EN HOOFDOMTREK 18

GROEIHORMOON 18
SCHILDKLIERHORMOON EN GROEI 18

3.3 GEWICHT 19

ONDERGEWICHT 19
OVERGEWICHT 19
KANTTEKENING BIJ BMI BIJ DOWNSYNDROOM 19
GEZONDHEIDSRISICO'S VAN OVERGEWICHT 19

3.3.1 OORZAKEN VAN OVERGEWICHT 19

BIJKOMENDE MEDISCHE PROBLEMEN 20
LEPTINERESISTENTIE 20
EETGEDRAG EN VOEDINGSKEUZES 20
LAGERE ENERGIEBEHOEFTE 21
TE WEINIG LICHAAMSBEWEGING 21

3.3.2 OVERGEWICHT: WAT DOEN WE ERAAN? 22

HOE ONDERSTEUN JE GEZOND ETEN 22
HOE STIMULEER JE VOLDOENDE BEWEGING? 23
BIJ BEWEGEN EN SPORT REKENING HOUDEN MET DOWNSYNDROOM-SPECIFIEKE KENMERKEN 23

3.4 SCHILDKLIERHORMOON 24

HYPOTHYREOÏDIE 24
GEÏSOLEERDE VERHOGING VAN SCHILDKLIERSTIMULEREND HORMOON 24
HYPERTHYROÏDIE 24

3.5 HARTAFWIJKINGEN 25

ATRIOVENTRICULAIR SEPTUMDEFECT (AVSD) 26
VENTRIKEL SEPTUMDEFECT (VSD) 27
ATRIUM SEPTUMDEFECT (ASD) 27
PERSISTERENDE DUCTUS ARTERIOSUS (PDA) 28
PERSISTERENDE PULMONALE HYPERTENSIE VAN DE NEONAAT (PPHN) 28

3.5.1 HARTPROBLEMEN BIJ VOLWASSENEN 29

ONDERDIAGNOSTIEK 29
SYNDROOM VAN EISENMENGER 29
ANDERE OORZAKEN VAN PULMONALE HYPERTENSIE 29

3.6 OBSTRUCTIEF SLAAPAPNEU (OSA) 30

3.6.1 HOE WORDT OSA VASTGESTELD? 30

3.6.2 HOE VAAK KOMT OSA VOOR? 31

HOE VAAK KOMT OSA VOOR BIJ KINDEREN EN VOLWASSENEN MET DOWNSYNDROOM? 31

3.6.3 GEVOLGEN VAN ONBEHANDELDE OSA 31

3.6.4 BEHANDELMOGELIJKHEDEN 31

CHIRURGISCHE BEHANDELINGEN 31
LEVENSSTIJLADVIEZEN EN MEDICATIE 32
SPECIALE APPARATUUR (ZOALS CPAP) 32
WAT RAAD DE MEDISCHE RICHTLIJN AAN? 33

3.7 AFWIJKINGEN VAN HET MAAGDARMKANAAL 34

3.7.1 AANGEBOREN AFWIJKINGEN 34

PREVALENTIE VAN AANGEBOREN MAAGDARMAFWIJKINGEN 34

3.7.2 VEEL SPUGEN EN ZURE REFLUX 34

PREVALENTIE VAN ZURE REFLUX 35
BEHANDELING 35

3.7.3 OBSTIPATIE 35

PREVALENTIE VAN OBSTIPATIE 35
BEHANDELING 36

3.7.4 COELIAKIE 36

PREVALENTIE VAN COELIAKIE 36
SCREENING 36
BEHANDELING 36

3.8 ZINTUIGLIJKE STOORNISSEN

3.8.1 GEHOORAFWIJKINGEN 36

GEHOORSCREENING BIJ ZUIGELINGEN 36
PREVALENTIE VAN GEHOORPROBLEMEN BIJ KINDEREN 37
SOORT GEHOORVERLIES EN BEHANDELING 37
WAT ZEGT DE RICHTLIJN? 37
GEHOORPROBLEMATIEK BIJ VOLWASSENEN 37

3.8.2 OOGAFWIJKINGEN 38

STAAR 38
MINDER DETAIL ZIEN, ONVOLDOENDE ACCOMMODEREN EN REFRACTIEAFWIJKINGEN 38
SCHEELZIEN EN LUI OOG 38
BIFOCALE BRILLEN 39
BRILGEWENNING 39
NYSTAGMUS 40
BLEPHARITIS 40
VERSTOPTE TRAANBUIS 40
KERATOCONUS 40
GLAUCOOM 41

3.9 AFWIJKINGEN VAN HET IMMUUNSYSTEEM 42

3.9.1 INFECTIEGEVOELIGHEID 42

HOE VAAK KOMEN LUCHTWEGINFECTIES VOOR? 42
RESPIRATOIR SYNCYTIEEL VIRUS (RSV) 42
ANTIBIOTICAPROFYLAXE VOOR RECIDIVERENDE LUCHTWEGINFECTIES 42
COVID-19 42

3.9.2 KENMERKEN VAN HET IMMUUNSYSTEEM BIJ DOWNSYNDROOM 43

HOE WERKT HET SPECIFIEKE IMMUUNSYSTEEM? 43
WAT IS ER ANDERS BIJ DOWNSYNDROOM? 43
THYMUS 43
T-CELLEN EN B-CELLEN 43
CYTOKINEN 44
SCREENING VAN HET IMMUUNSYSTEEM 44

3.9.3 VACCINATIES 44

3.9.4 MALIGNITEITEN 44

ZAADBALKANKER 45
LEUKEMIE 45
ACUTE MYELOÏDE LEUKEMIE 45
TRANSIËNTE ABNORMALE MYELOPOIESIS (TAM) 45
ACUTE LYMFATISCHE LEUKEMIE 46

3.10 ORTHOPEDISCHE PROBLEMEN 46

3.10.1 ARTROPATHIE: EEN ONDERSCHAT PROBLEEM 46

3.10.2 VOETPROBLEMEN 47

PLATVOETEN 47
AFWIJKINGEN VAN DE STAND VAN DE GROTE TEEN 47

3.10.3 HEUPPROBLEMEN 47

INSTABIELE HEUPEN 47
VERGLIJDING VAN DE GROEISCHIJF 49

3.10.4 KNIEPROBLEMEN 49

3.10.5 AFWIJKINGEN VAN DE WERVELKOLOM 50

INSTABILITEIT VAN DE NEKWERVELS 50
SCOLIOSE 50
SLIJTAGE VAN WERVELS 50

3.10.6 OSTEOPOROSE 51

LEEFSTIJL EN RISICOFACTOREN 51

3.11 GEBIT **51**

3.11.1 NIET GOED OP ELKAAR PASSEND BOVEN- EN ONDERGEBIT 51

EFFECTEN VAN EEN SLAPPE RELATIEF GROTE TONG 51
OROFACIALE REGULATIETHERAPIE 52

3.11.2 AANLEG EN ONTWIKKELING VAN TANDEN EN KIEZEN 52

ONTBREKENDE KIEZEN EN/OF TANDEN 52

3.11.3 ORTHODONTIE EN IMPLANTATEN 53

IMPLANTATEN 54

3.11.4 GEBITSVERZORGING 54

MINDER CARIËS 54
SLIJTAGE VAN TANDEN EN KIEZEN 54
PARODONTITIS 54
CENTRA VOOR BIJZONDERE TANDHEELKUNDE 55

3.11.5 TANDENKNARSEN 55

3.12 EPILEPSIE **56**

SYNDROOM VAN WEST 56
EPILEPSIE BIJ OUDEREN 57

3.13 HUID **57**

FOLLICULITIS EN HIDRADENITIS SUPPURATIVA 57
SEBORROISCH ECZEEM 57
CONSTITUTIONEEL ECZEEM OF "RODE WANGEN" 58
ALOPECIA AREATA 58
XEROSIS 58
KALKNAGELS 58

OVER DE AUTEURS **59**

OVER DE STICHTING DOWNSYNDROOM **60**

VOORWOORD

Een vademecum is een naslagwerk waarin specialistische, doorgaans technische informatie in overzichtelijke vorm wordt weergegeven. Het Vademecum Downsyndroom behandelt (bijna) alle aspecten van Downsyndroom. Het Vademecum is mede tot stand gekomen dankzij een financiële bijdrage van Stichting Ds. Visschersfonds.

Dit is een geheel herziene versie van een eerdere uitgave van de SDS. Deze is in 2009 geschreven door Gert de Graaf en Roel Borstlap. Sinds 2009 zijn er veel nieuwe onderzoeken naar aspecten van Downsyndroom gepubliceerd. Die nieuwe onderzoeken zijn meegenomen in deze nieuwe versie van het Vademecum.

Natuurlijk zijn alle mensen met Downsyndroom uniek. Ze hebben hun eigen individuele karakters, met goede en minder goede eigenschappen, met familietrekken, een eigen levensgeschiedenis, eigen wensen, dromen en bezigheden. Wat hen onderscheidt van andere mensen is een extra chromosoom 21.

Als gevolg van dit extra chromosoom komt ook een aantal problemen vaker voor. Dit kan heel veel lijken, vooral als het allemaal in één boekwerk staat. Maar de meeste mensen met Downsyndroom hebben een groot deel van de beschreven problematiek niet. Bovendien kunnen de bijkomende problemen vaak worden behandeld.

Dit is een verkorte versie van het Vademecum Downsyndroom. Deze versie is gebaseerd op het originele Vademecum. We hebben ons hier beperkt tot de belangrijke conclusies en gegevens. Verwijzingen naar onderzoeken zijn hier weggelaten.

Alle hoofdstukken en paragrafen komen overeen met de originele versie. Als je bij een bepaalde paragraaf wel de achtergronden en wetenschappelijke onderbouwing wil weten, kan je bij dezelfde paragraaf in het **ORIGINEEL KIJKEN.**

Dit is geen makkelijk lezen versie die ook mensen met Downsyndroom zouden kunnen lezen. In de toekomst willen we voor bepaalde onderwerpen hier wel naar kijken.

Voor veel vragen kan je ook kijken bij onze **KENNISBANK**. Hier vind je informatie die eerder in Down+Up heeft gestaan. Op de website van de Stichting Downsyndroom staat ook nog de **LEIDRAAD ONDERWIJS**. Dit geeft antwoord op heel veel vragen over onderwijs.

Het kan zijn dat er vragen blijven na het lezen van dit Vademecum. Wij horen die vragen graag. Wellicht kunnen we verder helpen.

Meppel, december 2023

Gert de Graaf, Regina Lamberts

HOE ONTSTAAT DOWNSYNDROOM?

1.1 VERSCHILLENDE VORMEN VAN DOWNSYNDROOM

Ieder mens heeft 46 chromosomen in iedere cel, verdeeld over 23 paren. Wanneer een eicel of zaadcel wordt gemaakt worden deze netjes verdeeld: iedere eicel of zaadcel krijgt 23 chromosomen mee, van elk paar één. Een bevruchte eicel bevat dan weer 46 chromosomen.

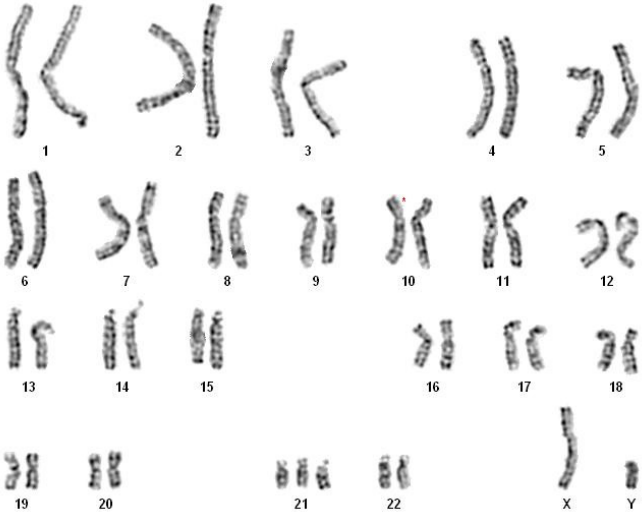
VRIJE TRISOMIE 21

Soms ontstaat er een eicel of zaadcel met 24 chromosomen. Bij de celdeling zijn twee chromosomen van dezelfde soort samen in één eicel of zaadcel terecht gekomen. De bevruchte eicel heeft dan 47 chromosomen. Als het extra chromosoom nummer 21 is dan groeit er uit deze bevruchte eicel iemand met vrije trisomie 21, de medische term voor Downsyndroom.

Vrije trisomie 21 is de meest voorkomende vorm van Downsyndroom (90-95%) (Figuur 1). Als je een kind met vrije trisomie 21 hebt gekregen, dan is de kans dat een volgend kind ook weer Downsyndroom heeft een heel klein beetje groter.

TRANSLOCATIE

Een tweede vorm van Downsyndroom is translocatie-trisomie 21. Dit komt voor bij 3-5 procent van de mensen met Downsyndroom. Bij translocatie zijn er niet drie losse (vrije) chromosomen 21. Maar het kleine chromosoom 21 is vastgeplakt aan een groot chromosoom, meestal chromosoom 14. Dit heet een 14/21 translocatie. Als er sprake is van translocatie, dan zal je dit als ouder te horen krijgen bij de uitslag van het chromosomenonderzoek. Soms is deze vorm erfelijk. Hier kan onderzoek naar gedaan worden.



Figuur 1 -
Drie chromosomen 21 bij vrije trisomie 21

MOZAÏEK

Bij naar schatting 1-5 procent van de mensen met Downsyndroom is er nog een andere vorm, namelijk mosaïcisme. Een deel van de cellen bevat het extra chromosomen en een deel van de cellen niet. Er zijn dan cellijnen met en cellijnen zonder trisomie 21. Als er mosaïcisme is vastgesteld, dan zal je dit als ouder te horen krijgen bij de uitslag van het chromosomenonderzoek.

Mosaïcisme wordt soms pas later ontdekt. In het begin lijkt de ontwikkeling normaal. Pas later worden achterstanden ontdekt. Bij een trage ontwikkeling door een onbekende oorzaak, zou een arts dus ook aan de diagnose Downsyndroom kunnen denken.

Gemiddeld hebben mensen met mozaïek-trisomie 21 minder lichamelijke kenmerken van Downsyndroom en ontwikkelen zij zich vlotter qua motoriek, denken, taal en school-prestaties dan mensen met vrije trisomie. Maar het verschilt per persoon. Je zult dus altijd naar het individu moeten kijken.

1.2 FACTOREN DIE VAN INVLOED ZIJN OP DE KANS OP EEN KIND MET DOWNSYNDROOM

LEEFTIJD VAN DE MOEDER

De enige factor waarvan het zeker is dat deze verband houdt met de kans op een kind met Downsyndroom is de leeftijd van de moeder. Met een hogere leeftijd tijdens de zwangerschap neemt de kans op een kind met trisomie 21 toe. Van kleiner dan 1 : 1000 bij moeders jonger dan 25 jaar (leeftijd bij de geboorte van het kind) tot groter dan 1 : 100 bij moeders boven de 40 jaar. Vanaf 35 jaar stijgt die kans snel.

ANDERE RISICOFACTOREN

Onderzoek naar andere risicofactoren – bij-voorbeeld de leeftijd van de grootmoeder, tekort aan foliumzuur bij de moeder, blootstelling aan bepaalde oplosmiddelen en weekmakers –, heeft geen harde resultaten opgeleverd.

1.3 HOE VAAK KOMT DOWNSYNDROOM VOOR?

Kinderen met Downsyndroom worden geboren in alle culturen, etnische groepen, sociaaleconomische klassen en geografische gebieden. De incidentie bij de bevruchting is hoger dan bij de geboorte: in zo'n 75% van de gevallen eindigt de zwangerschap voortijdig door een spontane miskraam, merendeels vroeg in de zwangerschap.

GEBOORTEPREVALENTIE IN NEDERLAND

Hoeveel kinderen met Downsyndroom worden er per jaar geboren in ons land en hoe wordt dit beïnvloed door prenatale screening?
De kans op de geboorte van een kind met Downsyndroom is afhankelijk van de leeftijd van de zwangere. Hoe ouder de zwangere, hoe groter de kans op een kind met Downsyn-droom. Als gemiddeld in Nederland vrouwen op latere leeftijd zwanger worden, komen er meer kinderen met Downsyndroom.

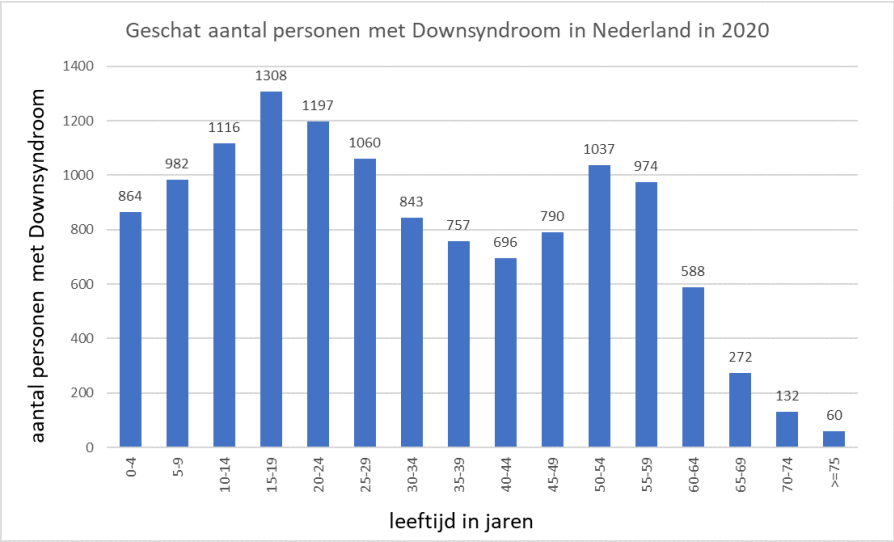
Maar door prenatale screening (tegenwoordig met de NIPT) weten veel zwangeren vroeg of er sprake is van Downsyndroom. Zwangerschappen worden hierom afgebroken. In 2018 had 9,9 van de 10.000 levend geboren kinderen Downsyndroom. Van de jaren na 2018 weten we de cijfers nog niet.

In 2018 (het meest recente jaar met gegevens) kwamen er naar schatting 167 levend geboren kinderen met Downsyndroom in Nederland ter wereld. In 2002 waren dat er nog zo'n 322. In 2002 werden er van iedere 100 potentiële geboorten 28 niet geboren als gevolg van Downsyndroom-gerelateerde medische zwangerschapsafbrekingen. In 2018 is dit zogenaamde reductiepercentage gestegen naar 56%.

AANTAL MENSEN MET DOWNSYNDROOM IN NEDERLAND

In Nederland worden mensen met Downsyndroom niet geteld. Maar we weten door berekeningen wel hoeveel mensen met Downsyndroom er in Nederland zijn. In 2020 waren dit er circa 12.700 (Figuur 3).

Door betere medische zorg worden veel meer kinderen met Downsyndroom volwassen. In 1920 was er veel kindersterfte en de gemiddelde levensverwachting was lager dan 9 jaar. Nu is dat 60 jaar.



1.4 WAT DOET EEN EXTRA CHROMOSOOM 21?

Door het extra chromosoom 21 komen bepaalde uiterlijke, lichamelijke en ontwikkelingsgerelateerde kenmerken vaker voor bij mensen met Downsyndroom. Het extra chromosoom 21 is echter geen 'vreemd' lichaam, het is gewone genetische informatie afkomstig van de ouders. Het is bovendien slechts een klein deel van de totale genetische informatie. Kinderen met Downsyndroom lijken dan ook op hun ouders, broertjes en zusjes.

GENDOSIS

Omdat er drie in plaats van twee chromosomen 21 aanwezig zijn bij mensen met Downsyndroom worden er in principe door de genen van het 21ste chromosoom anderhalf keer zo veel eiwitten en andere stoffen aangemaakt dan bij andere mensen. Dit leidt tot veranderingen in allerlei biologische processen. Dat verandert de ontwikkeling. Hoe dat precies werkt is al decennia onderwerp van vele studies.

DEREGULERING

Sommige genen reguleren het aan- en uitzetten van andere genen. Daardoor kunnen er door een verandering in de werking van één gen ook allerlei veranderingen optreden in het functioneren van andere genen. Die kunnen ook op andere chromosomen liggen. Als gevolg van Downsyndroom is dus de regulering van allerlei genen op diverse chromosomen verstoord.

MUISMODELLEN

Het menselijk genoom (alle menselijke genen) is inmiddels goed in kaart gebracht. Hierdoor kan op een gerichte manier onderzoek gedaan worden naar de werking van verschillende genen en naar hun interactie. Ook geeft dit een leidraad voor het ontwikkelen van muismodellen voor Downsyndroom. Er kunnen muizen worden gekweekt die genetische, lichamelijke en cognitieve kenmerken vertonen die lijken op die bij Downsyndroom. Deze muizen worden gebruikt om Downsyndroom beter te begrijpen.

DE OMGEVING DOET ERTOE

De ontwikkeling van kinderen – met of zonder Downsyndroom – wordt beïnvloed door heel veel verschillende dingen. Niet alleen de genen zijn belangrijk. Maar ook of je lichamelijke en medische problemen hebt. Ook de omgeving is belangrijk. Bijvoorbeeld het gezin waar je opgroeit, de sociale klasse, woonomstandigheden, ontwikkelingsstimulering, kwaliteitsverschillen tussen scholen en levensstijl.

INSPELEN OP DE PERSOON

Het is wel handig om iets over Downsyndroom te weten. Maar mensen met Downsyndroom verschillen ook enorm van elkaar. Iedereen is zo anders, dat je ook altijd per persoon moet kijken wat de beste manier van begeleiden is en wat de beste medische zorg is.

ONDERZOEK NAAR BIOMEDISCHE THERAPIEËN

Onderzoekers proberen te ontdekken hoe processen in het lichaam gaan. Als ze dat weten, kunnen ze misschien medicijnen ontwikkelen om de leerproblemen te verminderen. Of om het risico op de ziekte van Alzheimer te verkleinen.

We beschrijven heel kort enkele onderzoeken. In het **UITGEBREIDE VADEMECUM** staan de onderzoeken gedetailleerd beschreven. Als je geïnteresseerd bent, kijk dan daar bij **HOOFDSTUK 2**. Paragraaf 2.1 - 2.3 zijn daar te vinden.

Tot op heden is er nog geen echte 'leerpil' ontdekt. Maar onderzoeker hebben wel manieren gevonden om hier goed onderzoek naar te doen.

In groene thee zit een stof die invloed heeft op een bepaald gen. Dit gen beïnvloedt veel andere genen. Bij muizen die kenmerken van Downsyndroom hebben, is er veel minder verstoring van het functioneren van die andere genen als ze groene thee extract krijgen. Er wordt onderzoek gedaan of dit ook werkt bij kinderen met Downsyndroom. Groene thee extract blijkt goed te worden verdragen. Maar onderzoekers hebben nog niet kunnen aantonen dat het effect heeft op het cognitief functioneren. We weten niet of dit misschien aan een te lage dosering ligt of aan andere dingen. Er is wel een klein effect gevonden op lichaamsgewicht. Vooral mannen met Downsyndroom die groene thee extract nemen, houden hun gewicht gemiddeld gesproken beter op orde.

Er zijn veel supplementen van groene thee extracten verkrijgbaar. Onderzoekers raden aan om gebruik hiervan altijd in overleg met een arts te doen.

ONDERZOEK NAAR HET ONTSTAAN VAN DE ZIEKTE VAN ALZHEIMER BIJ DOWNSYNDROOM

Vanaf een jaar of veertig lopen mensen met Downsyndroom een verhoogd risico op het ontwikkelen van de ziekte van Alzheimer. De gemiddelde leeftijd waarop de diagnose wordt gesteld ligt rond de 55 jaar. De spreiding hierin is enorm: bij 95% wordt de diagnose ergens tussen de 38 en 69 jaar gesteld. Een vergelijkbare wijde range (34-70 jaar) vindt men ook bij mensen in de algehele populatie met een familiaire (erfelijke) vorm van vroegtijdige ziekte van Alzheimer. Volgens een recente studie zou bij 80% van de overlijdens van veertigplussers met Downsyndroom de ziekte van Alzheimer een rol spelen.

HET APP-GEN

Al decennia voordat de ziekte van Alzheimer zich uit in gedrag en cognitie, is er in de hersenen van mensen met Downsyndroom een stapeling van amyloïde plaques. Dit hebben mensen met een familiaire vorm van vroege dementie ook. Dit komt door het APP-gen. Dit gen bevindt zich op het 21ste chromosoom. Het is dus in drievoud aanwezig bij mensen met Downsyndroom.

Het APP-gen regelt het APP-eiwit (amyloïd-voorlopereiwit). APP is belangrijk bij de groei en reparatie van zenuwcellen. Het wordt regelmatig vervangen. Bij de afbraak wordt APP in kleine stukjes geknipt. Een van de afvalproducten is bèta-amyloïd. Als er hiervan een overmaat aanwezig is, dan ontstaat er een proces waarbij deze eiwitten aan elkaar gaan plakken tot onoplosbare draden, zogenaamde seniele plaques. Dit proces richt op den duur schade aan in de hersenen.

Lang dacht men dat deze seniele plaques een cruciale rol spelen in het ontstaan van de ziekte. Inmiddels wordt meer en meer gekeken naar de voorlopers van deze plaques, zogenaamde oligomeren, oplosbare tussenproducten waarbij slechts een klein aantal bèta-amyloïde moleculen aan elkaar zijn geklit. Juist deze oligomeren blijken giftig te zijn voor de hersencellen.

Er zijn ook nog andere genen die een rol spelen. Als alles goed gaat, is de activiteit van iedere gen heel precies op die van andere genen afgesteld. Als die afstelling niet goed verloopt, komen er bijvoorbeeld te veel afvalstoffen vrij. En die zijn van invloed op de werking van de hersenen. Verder spelen ontstekingsreacties een rol in het ontstaan van de ziekte van Alzheimer.

Onderzoekers komen erachter dat heel veel processen van invloed zijn op het ontstaan van de ziekte van Alzheimer. Onderzoek laat telkens iets nieuws zien. Er is nog heel veel onderzoek nodig om de ziekte van Alzheimer effectiever te kunnen behandelen en/of te voorkomen.

LEVENSSTIJL EN DE ZIEKTE VAN ALZHEIMER

Bij alle mensen over de hele wereld is vastgesteld dat levensstijl van invloed is op dementie. Het risico op dementie hangt samen met: roken, alcoholconsumptie, mate van beweging tijdens de vrije tijd, aantal uren slaap en de mate van gezond eten. In een andere grote studie bleek frequent matig of hoog intensief bewegen het risico op het ontwikkelen van de ziekte van Alzheimer te verlagen. Dit gold ongeacht het cognitieve niveau bij aanvang. Regelmatig bewegen heeft dus een beschermende uitwerking. Maar geldt dit ook voor mensen met Downsyndroom?

BEWEGEN

Uit verschillende onderzoeken blijkt dat bewegen ook bij mensen met Downsyndroom een positief effect heeft op het cognitief functioneren.

COGNITIEF UITDAGENDE EN SOCIALE VRIJETIJDSBESTEDING

Ook laat onderzoek zien dat veel contacten met andere mensen de hersenen actief houden. In de algehele populatie is in meerdere studies gevonden dat de kans op dementie bij ouderen kleiner is bij een ruime mate van sociale interacties.

Ook bij mensen met Downsyndroom vonden onderzoekers dat veel sociale vrijetijdsbesteding hielp om achteruitgang in het episodische geheugen (het geheugen voor gebeurtenissen) tegen te gaan. Waarschijnlijk helpt cognitief stimulerende en sociale vrijetijdsbesteding om het episodisch geheugen werkend te houden.

SLAAP

Onderzoekers denken dat langdurig verstoorde slaap het risico op de ziekte van Alzheimer verhoogt.

Slaapapneu (OSA), waarbij de slaap veelvuldig wordt onderbroken omdat de adem stokt als gevolg van het dichtklappen van de bovenste luchtwegen, komt veel voor bij mensen met Downsyndroom. OSA heeft nadelige effecten op het brein. Ouderen met Downsyndroom met OSA laten een hogere mate van amyloïdestapeling zien. Gedurende de slaap ruimt het brein amyloïde op. Een verstoorde slaap leidt hoogstwaarschijnlijk tot een minder effectieve reiniging. Bij mensen met Downsyndroom is er als gevolg van het in drievoud aanwezig zijn van het APP-gen sprake van te veel ophoping van amyloïde en dit speelt een rol in het ontstaan van Alzheimer. OSA zal dit proces versnellen. Ook daarom is diagnose en behandeling van OSA heel belangrijk.

GEZONDE VOEDING DOET ERTOE

Gezond eten doet er toe. Hoe is het in Nederland gesteld met de kwaliteit van de voeding bij mensen met Downsyndroom of een vergelijkbare verstandelijke beperking?

Gast e.a. (2022) deden in Nederland onderzoek naar de kwaliteit van de voeding bij mensen met een verstandelijke beperking die minimaal vijf dagen per week verbleven in een woonvoorziening of dagopvang. Er werd een vergelijking gemaakt met een controlegroep zonder verstandelijke beperking. Gemiddeld hadden de deelnemers met een verstandelijke beperking een hoger BMI. Dit gold in het bijzonder voor deelnemers met een lichte beperking en in mindere mate bij een ernstige beperking. Over het algemeen aten deelnemers met een verstandelijke beperking te veel suiker, vleeswaren en andere ongezonde voedingsproducten en te weinig omega-3 vetzuren. De lage kwaliteit van voeding was zorgwekkend, vooral bij deelnemers met een lichte verstandelijke beperking. Zij dronken veel suikerhoudende dranken en gebruikten veel producten die geassocieerd worden met een verhoogd risico op obesitas. De onderzoekers verwachten dat een verbetering van de eetgewoonten de ziektelast binnen deze doelgroep kan verlagen. Wij willen er hieraan toevoegen dat het verlagen van de hoeveelheid sterk bewerkt voedsel ook van invloed zou kunnen zijn op BMI, slaapapneu en de ontwikkeling van de ziekte van Alzheimer bij mensen met Downsyndroom.

LICHAMELIJKE KENMERKEN EN MEDISCHE ASPECTEN

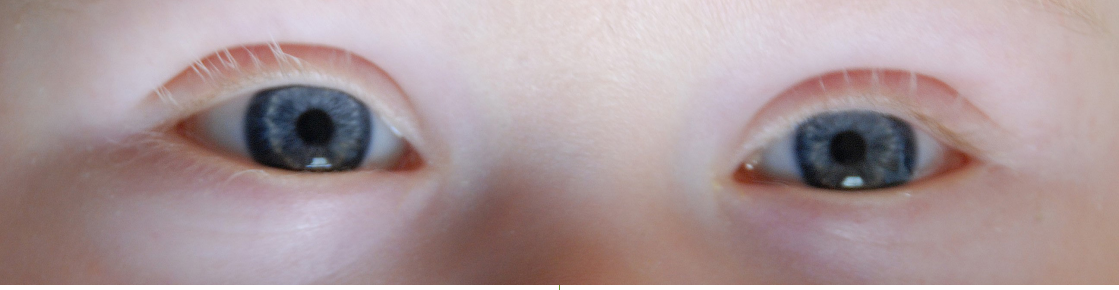
Bij mensen met Downsyndroom komt een aantal lichamelijke kenmerken en medische afwijkingen vaker voor. Opsporen van medische problemen is belangrijk: veel van deze zijn goed behandelbaar. Zo kunnen onnodige extra beperkingen worden voorkomen.

Sommige verschijnselen zijn minder goed op te sporen omdat ze lijken op symptomen die bij Downsyndroom horen. Een vertraagde cognitieve of motorische ontwikkeling hoort vaak hij Downsyndroom. Maar dit hoort ook bij een te trage schildklier. Het kan zijn dat een kind zich trager ontwikkeld dan nodig omdat hij/zij een trage schildklier heeft. Voor een trage schildklier zijn medicijnen. Als een kind die slikt, zien we dat het na een periode beter gaat.

Juist omdat sommige bij-komende medische problemen moeilijker zichtbaar zijn bij kinderen (en volwassenen) met Downsyndroom is gerichte preventieve screening hierop belangrijk. Daarom zijn Down-poli's of Downteams belangrijk. Ook de medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom is belangrijk voor goede standaard zorg.
Deze nieuwste richtlijn is beschikbaar op: **RICHTLIJNENDATABASE.NL**

Het vaker voorkomen van allerlei medische afwijkingen betekent natuurlijk niet dat er bij alle mensen met Downsyndroom daadwerkelijk sprake zou zijn van alle mogelijke bijkomende problemen. De variatie is groot. Iemand kan ook slechts enkele of zelfs geen van deze bijkomende medische problemen hebben.

Tot slot: het onderstaande overzicht is uitgebreid, maar zeker niet volledig.



3.1 UITERLIJKE KENMERKEN

Een aantal uiterlijke kenmerken komt vaak voor bij kinderen en volwassenen met Downsyndroom, onder andere:

- de oogspleten zijn nauwer en lopen enigszins schuin omhoog;
- de tong is relatief groot in verhouding tot de mond;
- de neus en de oren lijken kleiner;
- de oren zijn wat lager ingeplant;
- het gezicht is rond;
- witte vlekjes in de iris;
- de armen en benen zijn kort in verhouding tot de romp;
- de handen zijn tamelijk breed en de vingers kort;
- er is een dwarse handplooi;
- de ruimte tussen de eerste en tweede teen is groter dan gebruikelijk;
- hypermobiliteit (meer beweeglijkheid) van gewrichten;
- hypotonie (lagere spierspanning).

Mensen met Downsyndroom hebben meestal maar een deel van deze kenmerken. En die zijn niet uniek voor Downsyndroom. Ze komen ook voor bij anderen. Maar als er bij een baby een combinatie van meerdere van deze kenmerken wordt gezien, dan denken de artsen aan Downsyndroom. Bloedonderzoek is altijd noodzakelijk om het zeker te weten.

Veel van de bovengenoemde uiterlijke kenmerken hebben geen invloed op het functioneren. Het aantal uiterlijke kenmerken zegt niets over het verstandelijk functioneren. Een kind dat hypermobiel en hypotoon is, heeft meer moeite met de motorische ontwikkeling. Een kind met een relatief grote tong kan moeite hebben met de ontwikkeling van mondmotoriek.

3.2 LENGTEGROEI EN HOOFDOMTREK

Mensen met Downsyndroom blijven kleiner. Groeidiagrammen voor lichaamslengte en wenselijk gewicht, apart voor jongens en voor meisjes met Downsyndroom, zijn te vinden op **WWW.TNO.NL**. Voor de leeftijd 0-15 maanden bevatten de diagrammen ook informatie over de hoofdomvang.

GROEIHORMOON

Groeihormoontherapie in de eerste levensjaren heeft geen effect op de eindlengte.

SCHILDKLIERHORMOON EN GROEI

Een tekort aan schildklierhormoon – zelfs een klein beetje – kan een negatief effect hebben op de lengtegroei en de groei van de hoofdomtrek. Meer informatie staat in **PARAGRAAF 3.4.**

3.3 GEWICHT

ONDERGEWICHT

Dit kan komen door bijkomende medische problemen, onrijpe mondmotoriek en/of slikproblemen. Goede behandeling van eventuele medische problemen is belangrijk. Een voorbeeld van zo'n probleem is zure reflux. Een preverbaal logopedist kan helpen om eetproblemen te voorkomen of te verminderen.

OVERGEWICHT

Als kinderen met Downsyndroom ouder worden, hebben ze meer kans op overgewicht. Al vanaf vier jaar heeft ruim een kwart van de kinderen matig overgewicht of zelfs ernstig overgewicht (obesitas).

Kinderen met overgewicht lopen het risico om volwassenen met obesitas (ernstig overgewicht) te worden. Vrouwen met Downsyndroom hebben hier vaker last van dan mannen.

KANTTEKENING BIJ BMI BIJ DOWNSYNDROOM

Mensen met Downsyndroom hebben kortere armen en benen. De algemene BMI-normen zijn daardoor niet zo nauwkeurig voor het bepalen van overgewicht. Maar ze werken wel goed voor het vaststellen van ernstig overgewicht.

BMI is niet nauwkeurig genoeg is om een overmaat aan vet in de buikholte vast te stellen. Daarvoor moet je bij jongeren en volwassenen met Downsyndroom ten minste een keer per jaar de tailleomtrek te meten. Als de verhouding tailleomtrek/lichaamslengte meer is dan 0,5 dan wijst dit op te veel vetopslag in de buikholte.

GEZONDHEIDSRISICO'S VAN OVERGEWICHT

Obesitas verhoogt bijvoorbeeld het risico op slaapapneu. En een verstoorde slaap verhoogt het risico op de ziekte van Alzheimer **(ZIE PARAGRAAF 2.4)**. Ook kan ernstig overgewicht op termijn leiden tot beperkingen bij het bewegen. Te weinig bewegen is niet gezond. Uit onderzoek blijkt dat 45-plussers met Downsyndroom die slecht bewegen meer kans hebben om te overlijden.

3.3.1 OORZAKEN VAN OVERGEWICHT

Waarom kinderen, tieners en volwassenen met Downsyndroom meer risico lopen op overgewicht is niet helemaal duidelijk.

In deze paragraaf bespreken we de volgende factoren die van invloed zouden kunnen zijn:

- Bijkomende medische problemen
- Leptineresistentie
- Eetgedrag en voedingskeuzes
- Lagere energiebehoefte
- Te weinig lichaamsbeweging

BIJKOMENDE MEDISCHE PROBLEMEN

Een onbehandeld tekort aan schildklierhormoon (hypothyreodie) leidt tot gewichtstoename **(ZIE OOK PARAGRAAF 3.4)**. In Nederland wordt aangeraden om bij kinderen met Downsyndroom één keer per jaar de schildklierfunctie te onderzoeken.
Verder verhoogt obesitas niet alleen het risico op slaapapneu, maar kan slaapapneu ook bijdragen aan het ontstaan en verergeren van obesitas.

Medicijnen (bijvoorbeeld sommige antidepressiva en antipsychotica) kunnen gewichtstoename als bijwerking hebben. Bij overgewicht is het dus belangrijk goed te kijken naar eventuele bijkomende medische problematiek.

LEPTINERESISTENTIE

Leptine wordt hoofdzakelijk afgescheiden door wit vetweefsel. Het onderdrukt de eetlust, door een gevoel van verzadiging op te wekken als je genoeg hebt gegeten. Mensen met meer lichaamsvet hebben hogere leptinespiegels. Het brein reageert bij hen onvoldoende op signalen dat je genoeg hebt gegeten. Onderzoek suggereert dat dit ook het geval zou kunnen zijn bij mensen met Downsyndroom, ook als ze nog geen overgewicht hebben.

EETGEDRAG EN VOEDINGSKEUZES

Volgens de Nederlandse medische richtlijn is de ervaring dat kinderen met Downsyndroom een mindere rem hebben op het eten. Dit past bij de (mogelijke) leptineresistentie die we in de vorige paragraaf hebben toegelicht.

Volgens de medische richtlijn zouden kinderen met Downsyndroom bovendien vaak relatief veel vet en suikers in hun dieet hebben.

Er is weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan naar wat kinderen met Downsyndroom in de praktijk eten. En in verschillende landen zijn andere eetgewoontes. Dat maakt vergelijken van onderzoeken moeilijk.

Toch blijken er overeenkomsten tussen de onderzoeksresultaten te zijn. Het lijkt erop dat veel kinderen (en volwassenen) met Downsyndroom:

- te veel koolhydraatrijke voeding eten. Dan gaat het met name om zoetigheid en bewerkte niet-volkoren graanproducten.
- te weinig vezels eten.
- te weinig onverzadigde en te veel verzadigde vetten.
- moeite met kauwen wordt genoemd als een oorzaak van het vermijden van noten, zaden, rauwe groente en fruit en volkoren producten.
- vooral vanaf de tienerleeftijd eten mensen met Downsyndroom vaker te veel calorieën en te veel sterk bewerkt gemaksvoedsel. Dit is voedsel met veel suiker, vet en/of zout en weinig vezels.

Ook mensen zonder Downsyndroom maken ongezonde voedingskeuzes.

Bij Nederlands onderzoek bleek dat kinderen tussen de 0 en 4 jaar dezelfde voedingsstoffen binnen kregen als alle andere kinderen. Kinderen met Downsyndroom eten wel later vast voedsel.

LAGERE ENERGIEBEHOEFTE

Misschien hebben mensen met Downsyndroom minder calorieën nodig. Energiebehoefte is afhankelijk van geslacht, lengte, lichaamsoppervlakte en/of vetvrije massa en hoeveel je beweegt.

Er is hier nog geen consensus over, maar enkele onderzoeken laten zien dat kinderen met Downsyndroom in rust minder energie verbruiken. Dat kan komen door de lagere spierspanning. Maar ook door te weinig bewegen. Als je regelmatig beweegt, verbrand je energie. Bewegen mensen met Downsyndroom eigenlijk wel voldoende?

TE WEINIG LICHAAMSBEWEGING

Te weinig lichaamsbeweging kan zorgen voor overgewicht. Hoe meer overgewicht, hoe moeilijker het wordt om te bewegen. Maar bij mensen met Downsyndroom komt het ook regelmatig voor dat ze wel genoeg bewegen en toch overgewicht hebben. Of het nu wel of niet een oorzaak van overgewicht is, te weinig bewegen is hoe dan ook niet gezond. Je krijgt daardoor een slechte lichamelijke conditie.

Als je goed beweegt heb je minder risico op slaapapneu, problemen met de lichamelijke gezondheid, angststoornissen en botontkalking. Voldoende beweging help ook bij goed kunnen blijven nadenken en je geheugen **(ZIE OOK PARAGRAAF 2.4)**. Voldoende lichaamsbeweging is dus belangrijk voor een goede gezondheid.

We weten uit onderzoek dat kinderen, tieners en volwassenen met Downsyndroom minder bewegen dat leeftijdsgenoten zonder Downsyndroom. Onderzoekers denken dat dit hierdoor komt:

- Lagere spierspanning en minder spierkracht.
- Te grote beweeglijkheid van gewrichten.
- Sneller verlies aan spierkracht bij ouderen met Downsyndroom.
- Eventuele bijkomende medische problemen, zoals aangeboren (en niet volledig gecorrigeerde) hartproblemen, artritis of jicht, en/of overgewicht.
- Niet goed passend schoeisel.
- Ze nemen minder zuurstof op bij inspanning, hun lijf doet er langer over om zich aan te passen aan inspanning. Onderzoekers denken wel dat dit op termijn kan verbeteren als je meer gaat bewegen.
- In vergelijking met mensen zonder Downsyndroom hebben mensen met Downsyndroom meer energie nodig om hetzelfde staptempo te halen. Dat verklaart voor een deel waarom zij minder stappen doen per dag.
- Snellere spiervermoeidheid en eerder spierpijn door een minder goede doorbloeding en zuurstofvoorziening van de spieren.
- Minder motorische, communicatieve en cognitieve vaardigheden waardoor aansluiting bij sportactiviteiten moeilijker kan zijn.
- Te weinig aanbod van sportactiviteiten met aanpassingen voor mensen met Downsyndroom.

Dit maakt het lastiger om voldoende te bewegen. Maar met hulp en ondersteuning kan bewegen wel. Lees ook de volgende paragraaf.

3.3.2 OVERGEWICHT: WAT DOEN WE ERAAN?

HOE ONDERSTEUN JE GEZOND ETEN

Belangrijk is:

- Sterk beperkende diëten (bijvoorbeeld zeer koolhydraatarme diëten) leiden bij mensen met Downsyndroom niet tot lange termijn gewichtsafname. De geleidelijke weg waarbij iemand leert om zich te matigen (inclusief kleinere porties leren eten) werkt beter.
- Beperk het eten van sterk bewerkt voedsel. Zoek naar alternatieven die niet of minder bewerkt zijn, bijvoorbeeld volkoren brood en bruine rijst in plaats van witbrood en witte rijst.
- Laat de persoon veel water drinken of andere vloeistoffen waaraan geen suiker of kunstmatige zoetstoffen zijn toegevoegd.
- Leer de persoon om kleinere porties te eten. Schep kleinere porties op. Gebruik kleinere borden, zodat het niet heel weinig lijkt. Schep op in de keuken in plaats van aan tafel. Eet eventueel in stappen, beginnend met een flinke portie groenten en daarna pas de eiwitten en granen. Of gebruik een bord met een verdeling in secties, zodat de verschillende soorten voedsel gebalanceerd kunnen worden verdeeld. Koop snacks in voorverpakte enkele porties of geef één portie en berg de rest van de snack op.
- Eet de persoon meer als hij of zij verveeld is of angstig? Zijn er activiteiten die de persoon na het eten kan gaan doen en die hij of zij aantrekkelijk vindt? Als je die inbouwt in de dagelijkse routine kan dit de aandacht afleiden van stress of verveling. Als de persoon uit verveling gaat snacken, kun je dan wellicht kijken of hij/zij iets anders kan gaan doen. Probeer iemand af te leiden. Dat werkt beter dan alleen zeggen wat niet mag.
- Probeer de persoon ertoe te bewegen langzamer te eten, zodat het lichaam voldoende tijd krijgt om een verzadigingssignaal te geven.
- Gebruik bijvoorbeeld het Happy Weight Stippenplan, of ontwerp in overleg met een diëtist die gespecialiseerd is in de begeleiding van mensen met een verstandelijke beperking een eenvoudigere variant. Bij mensen zonder Downsyndroom is bekend dat alleen al het bijhouden van wat je eet leidt tot matiging.
- Laat de persoon helpen met het voorbereiden en bereiden van maaltijden. Dat vergroot de betrokkenheid bij gezonde voedselkeuzes.
- Afvallen door alleen meer bewegen lukt bijna niemand, maar in combinatie met een gezond dieet werkt het ondersteunend. Reserveer voor minimaal vijf dagen per week bepaalde tijden in de agenda of op de kalender van de persoon voor bewegingsactiviteiten. Dat werkt beter dan er tijd voor vinden als het toevallig zo uitkomt.
- Kijk of je gezonde voeding (en voldoende bewegen) tot een leefstijl kunt maken voor het hele gezin (of de gehele woonvoorziening). Dat maakt het ook makkelijker voor degene die worstelt met zijn of haar gewicht.

Het beste zoek je hulp bij een diëtist die gespecialiseerd is in de begeleiding van mensen met een verstandelijke beperking (diëtist VG, zie **WWW.DIETISTVG.NL**).

HOE STIMULEER JE VOLDOENDE BEWEGING?

Tips:

- Ouders en broers/zussen kunnen een positieve rol spelen. Als bewegen gewoon is in je gezin, gaan kinderen met Downsyndroom vaak ook bewegen. Fysiek actieve ouders hebben vaak fysiek actieve kinderen.
- Bij sporten kan je anderen ontmoeten, dat vinden mensen met Downsyndroom vaak leuk. Als kinderen, tieners en volwassenen veel complimenten krijgen, hebben ze meer plezier in sporten.
- Coaches moeten de sport wel aanpassen aan wat iemand kan. Als dat goed gebeurt, vinden mensen het ook leuker.
- Routine en bekendheid met de sport of activiteit helpt.
- Zoek naar activiteiten die de persoon interessant of leuk vindt. Bijvoorbeeld dansen, wandelen en actieve videospelen (denk aan Wii-sports).

BIJ BEWEGEN EN SPORT REKENING HOUDEN MET DOWNSYNDROOM-SPECIFIEKE KENMERKEN

Zo kan er bij bewegen en sport rekening worden gehouden met Downsyndroom-specifieke kenmerken:

- Samen bewegen werkt motiverend. Maar, let er op dat de intensiteit van bewegen goed is afgestemd op de individuele persoon.
- Bouw met regelmaat bewegen in binnen de dagelijkse bezigheden.
- Laat de arts kijken of iemand medische problemen heeft waarmee rekening moet worden gehouden bij bewegen en sporten.
- Kijk goed naar de persoon. Iemand met weinig uithoudingsvermogen, moet rustig opbouwen. Iemand met slappe spieren moet beginnen met niet te zware gewichten. Begin met wat iemand kan en bouw dat langzaam op.
- Het opbouwen van spierkracht rondom de grote gewrichten is van het begin af aan belangrijk. Want dit is nodig voor activiteiten waarmee je uithoudingsvermogen opbouwt (wandelen, fietsen, zwemmen etc.). En spierkracht is belangrijk bij de hypermobiele gewrichten.
- Maak instructies kort en duidelijk. Leg uit, doe voor en laat vervolgens zelf doen. Soms moet iemand ook lang wennen aan iets nieuws. Geef die tijd. En geef complimenten.

In Down+Up zijn er veel verhalen over sporten en Downsyndroom. Het kan echt! En het moet. Want de gezondheid wordt er echt beter van.

3.4 SCHILDKLIERHORMOON

Mensen met Downsyndroom hebben op iedere leeftijd een verhoogde kans op schildklierafwijkingen. Het gaat hierbij veelal om hypothyreoïdie, een tekort aan schildklierhormoon (vrije T4).

HYPOTHYREOÏDIE

Bij hypothyreoïdie zie je vaak overgewicht, droge huid, sloomheid, slaperigheid, spierslapte, constipatie, verstandelijke beperking en/of afname van de groeisnelheid. Soms denken mensen dat bijvoorbeeld sloomheid bij Downsyndroom hoort. En dan kijken ze niet verder. Maar tekort aan schildklierhormoon is ernstig. Daarom wordt screening in de eerste levensmaand, met 6 maanden, op de leeftijd van 1 jaar en vervolgens ieder jaar geadviseerd. Dit gaat door bloed te prikken. Als er geen heel buisje bloed afgenomen kan worden omdat het kind zich verzet, kan het eventueel ook met een prik in de vinger.

GEÏSOLEERDE VERHOGING VAN SCHILDKLIERSTIMULEREND HORMOON

Soms maken kinderen met Downsyndroom wel minder schildklierhormoon aan dan gemiddeld, maar niet zo weinig dat er medicijnen nodig zijn. Je ziet bij deze kinderen vaak een verhoging van schildklierstimulerend hormoon (TSH). Deze kinderen worden wel in de gaten gehouden.

Te weinig schildklierhormoon heeft invloed op de groei en de ontwikkeling van de hersenen. Daarom is gekeken of het preventief geven van extra schildklierhormoon helpt bij de groei en ontwikkeling van jonge kinderen met Downsyndroom. Dat bleek in de eerste levensjaren het geval te zijn. Onderzoek op langere termijn liet echter geen verschillen zien tussen behandelde en onbehandelde kinderen in ontwikkeling. Wel waren de behandelde kinderen iets langer en hadden ze een iets grotere hoofdomtrek. Dit onderzoek heeft al met al onvoldoende laten zien dat preventieve behandeling met schildklierhormoon bij ieder jong kind met Downsyndroom nodig is.

Als er bij herhaalde metingen een sterk verhoogd schildklierstimulerend hormoon is (TSH>10), dan is behandelen met schildklierhormoon belangrijk volgens de medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom. Als er twijfel is (TSH van 5 tot 10) wordt behandeling niet standaard aanbevolen. Behalve als er zichtbare klachten zijn die passen bij een tekort aan schildklierhormoon. En als jonge kinderen met Downsyndroom keer op keer een verhoogd TSH hebben, dan adviseert de leidraad om met ouders te overleggen over een eventuele behandeling met schildklierhormoon. Behandelen geeft geen bijwerkingen en heeft misschien een positief effect op groei en ontwikkeling.

HYPERTHYROÏDIE

Bij Downsyndroom is er ook een verhoogd risico op een te snel werkende schildklier. Hyperthyroïdie wordt bijna altijd ontdekt op basis van klinische verschijnselen, zoals gejaagdheid, gewichtsverlies, hartkloppingen, diarree, zweten en soms ook het uitpuilen van de oogbol. Hyperthyroïdie kan worden behandeld op verschillende manieren. Meestal worden medicijnen ingezet die de schildklier remmen.

3.5 HARTAFWIJKINGEN

Aangeboren hartafwijkingen komen vaak voor bij kinderen met Downsyndroom. In onderzoeken worden percentages gevonden tussen de 40 en 60 procent. In twee recente Nederlandse onderzoeken word 45% vermeld.

Binnen vier weken na de geboorte moet bij kinderen met Downsyndroom het hart worden onderzocht met een ECG (Elektro Cardio Gram, oftewel hartfilmpje) en een hartecho. Vaak zijn de afwijkingen niet hoorbaar met een stethoscoop. Zonder echo kunnen er hartafwijkingen worden gemist, ook ernstige afwijkingen. Vroege opsporing met een echocardiogram is daarom heel belangrijk. Dit wordt in de Nederlandse medische richtlijn dan ook geregeld.

Ongeveer 45% van de pasgeboren baby's met Downsyndroom in Nederland heeft een aangeboren hartafwijking. Bij degenen met een hartafwijking, gaat het bij ongeveer de helft om een klein defect dat spontaan herstelt. Bij de andere helft is een hartoperatie noodzakelijk, meestal al in de eerste levensmaanden. De operaties gaan vrijwel altijd goed.

Na de operatie hebben de meeste kinderen dezelfde kwaliteit van leven als de kinderen zonder aangeboren hartprobleem. Ook op lange termijn.

Wetenschappelijke stand van zaken

Vanaf de jaren negentig worden kinderen met Downsyndroom en een aangeboren hartafwijking jong geopereerd. Mensen met Downsyndroom boven de dertig jaar zijn misschien niet geopereerd of te laat.

Al voor de geboorte

Nu zien artsen grote hartproblemen vaak al voor de geboorte op een echo. Als je als ouder van te voren weet dat je kind een hartprobleem heeft, dan zal je beslissingen moeten nemen over vervolgdiagnostiek (is er wellicht ook sprake van een syndroom) en over het al dan niet uitdragen van de zwangerschap.

Ondersteuning voor jezelf

Voor veel ouders is de periode voor en rondom de hartoperatie een zware tijd. Hoe zorg je voor ondersteuning voor jezelf? Bijvoorbeeld: een dagboek bijhouden kan veel druk van de ketel nemen. Na afloop van deze periode hebben ouders soms enige psychologische hulp nodig. Je hebt immers vaak maanden in overlevingsstand gestaan.

Diverse ervaringen

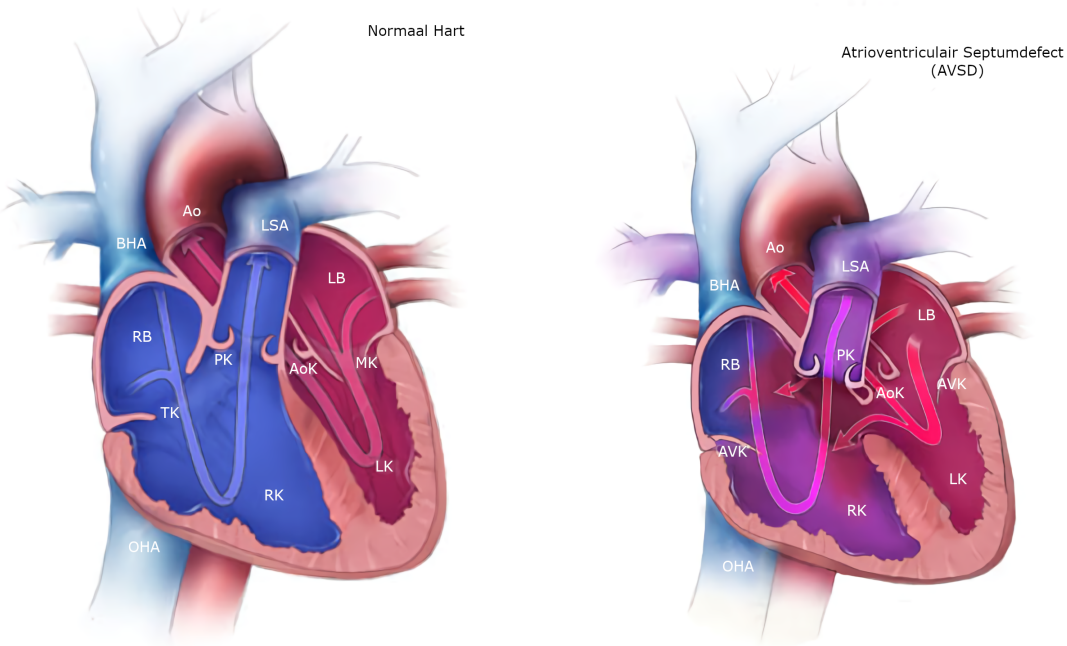
Meestal moet een baby heel jong geopereerd worden, maar bij sommige hartproblemen kan langer worden gewacht. Een hartoperatie kan volgens het boekje gaan. Maar het komt ook voor dat een noodzakelijke vroege operatie een aantal keer moet worden uitgesteld. Daardoor wordt de kans groter dat het kind voor de operatie in een zwakke conditie raakt. Voor ouder en kind is dat extra zwaar. Vrijwel altijd kunnen de aangeboren hartproblemen goed worden gerepareerd. In uitzonderlijke situaties lukt dit niet volledig. De Stichting Downsyndroom heeft een hartspecial. Hierin staan heel veel ervaringsverhalen over kindjes en volwassenen die geopereerd zijn aan hun hart. Als je zelf in deze situatie zit, kan je deze hartspecial opvragen.

ATRIOVENTRICULAIR SEPTUMDEFECT (AVSD)

Bij een compleet AVSD is er een gat in het tussenschot tussen de kamers en de boezems. Hierdoor is er een ruimte tussen de boezems en tussen de kamers en de kleppen zijn anders aangelegd (zie figuur 4). Er stroomt zuurstofrijk bloed terug van de linker harthelft naar de rechter. De rechterkamer moet harder werken om het extra bloed richting de longen te pompen. Omdat in het hart zuurstofrijk en zuurstofarm bloed gemengd raakt, krijgt het lichaam onvoldoende zuurstof. De kinderen raken sneller vermoeid en kortademig, zweten meer, lopen een groeiachterstand op en zijn gevoeliger voor luchtweginfecties.

Een AVSD wordt in het eerste levensjaar geopereerd en gecorrigeerd met een openhartoperatie. Vaak is het kindje twee of drie maanden oud.
Als een kindje een complexe hartafwijking heeft, zoals AVSD, worden ze in de herfst en winter preventief gevaccineerd tegen het veel voorkomende RS-virus (respiratoir syncytieel virus). Soms wordt in de wachttijd voor de operatie plasmedicatie voorgeschreven, om het vocht in de longen te verminderen en symptomen te verlichten.

Figuur 4 – *Wat is een AVSD?*



RB Rechter Boezem
RK Rechter Kamer
LB Linker Boezem
LK Linker Kamer

BHA Bovenste Holle Ader
OHA Onderste Holle Ader
LSA Longslagader
Ao Aorta

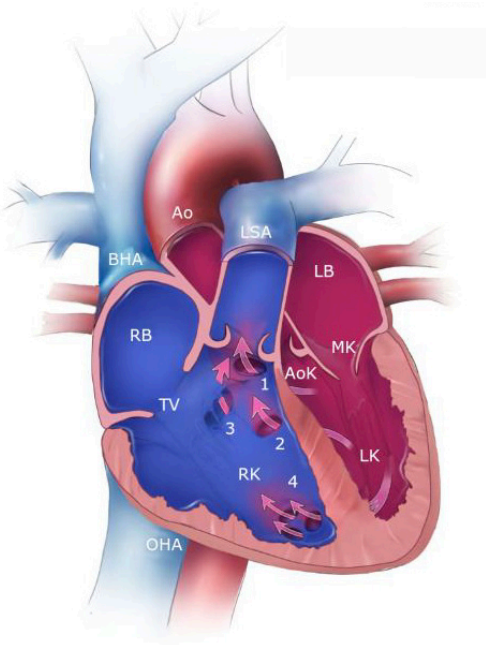
TK Tricuspidalisklep
MK Mitralisklep
PK Pulmonalisklep
AoK Aortaklep

AVK Atrioventriculaire Klep
Zuurstofarm Bloed
Zuurstofrijk Bloed
Gemengd Bloed

VENTRIKEL SEPTUMDEFECT (VSD)

Bij een VSD is er een gat tussen de beide hartkamers (zie figuur 5). Er stroomt zuurstofrijk bloed terug van de linkerkamer naar de rechter. Als het een klein gaatje is, dan kan dit alsnog vanzelf dichtgroeien. Bij kinderen met Downsyndroom is er bij een VSD vaak sprake van een groot gat. Dan is een openhartoperatie noodzakelijk, net als bij een AVSD bij voorkeur in de eerste twee of drie maanden na de geboorte.

Figuur 5 - *Wat is een VSD?*



RB Rechter Boezem
RK Rechter Kamer
LB Linker Boezem
LK Linker Kamer

BHA Bovenste Holle Ader
OHA Onderste Holle Ader
LSA Longslagader
Ao Aorta

TK Tricuspidalisklep
MK Mitralisklep
PK Pulmonalisklep
AoK Aortaklep

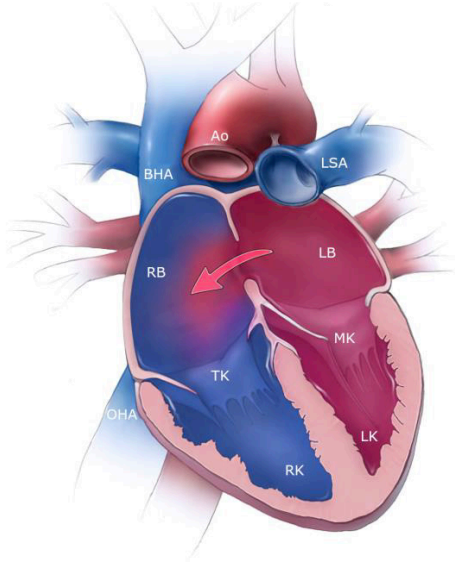
Zuurstofarm Bloed
Zuurstofrijk Bloed
Gemengd Bloed

1-4 Verschillende Ventrikel Septumdefecten

ATRIUM SEPTUMDEFECT (ASD)

Bij een ASD is er een gat of gaatje tussen de boezems (zie figuur 6). Bij een ASD stroomt er zuurstofrijk bloed terug van de linkerboezem naar de rechter. Een ASD geeft in het eerste levensjaar geen of heel weinig klachten. Pas veel later in het leven leidt een onbehandeld ASD tot gezondheidsproblemen. Als er een ASD wordt geconstateerd, blijf een kind onder controle bij de kindercardioloog. Als ze drie of vier jaar zijn, wordt een ingreep gepland. Meestal is dat een hartkatheterisatie waarbij via de lies een plugje wordt ingebracht. Als het gat te groot is, wordt een openhartoperatie uitgevoerd. Dat is bij ASD een relatief kleine operatie met weinig risico.

Figuur 6 - *Wat is een ASD?*



RB Rechter Boezem
RK Rechter Kamer
LB Linker Boezem
LK Linker Kamer

BHA Bovenste Holle Ader
OHA Onderste Holle Ader
LSA Longslagader
Ao Aorta

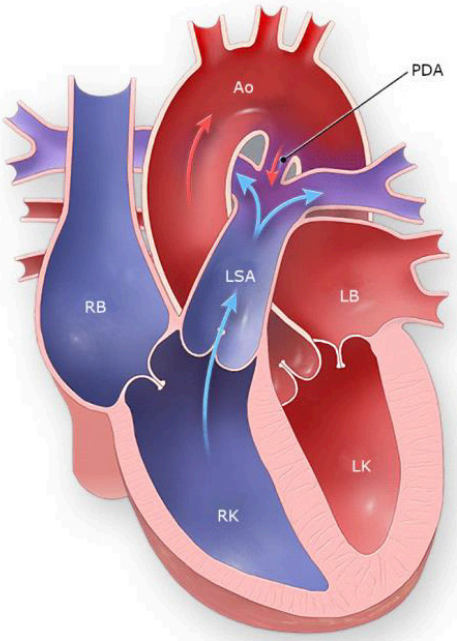
TK Tricuspidalisklep
MK Mitralisklep

Zuurstofarm Bloed
Zuurstofrijk Bloed
Gemengd Bloed

PERSISTERENDE DUCTUS ARTERIOSUS (PDA)

Bij een PDA heeft een verbindend vat tussen de aorta en de longslagader zich niet gesloten na de geboorte (zie figuur 7). Deze verbinding is altijd open bij de foetus en hoort te sluiten na de geboorte. Als dit open blijft, stroomt er zuurstofrijk bloed van de aorta naar de longslagader. Rond de leeftijd van één jaar – of eerder wanneer er klachten spelen – kan de ductus arteriosus worden afgesloten met een plugje. Dit kan vrijwel altijd met een katheterisatie worden uitgevoerd.

Figuur 7 - *Wat is een PDA?*



RB Rechter Boezem
RK Rechter Kamer
LB Linker Boezem
LK Linker Kamer
Ao Aorta
PDA Persiterende Ductus Arteriosus

Zuurstofarm Bloed
Zuurstofrijk Bloed
Gemengd Bloed

PERSISTERENDE PULMONALE HYPERTENSIE VAN DE NEONAAT (PPHN)

Snel na de geboorte daalt de bloeddruk in de longen. Bij PPHN blijft die bloeddruk te lang te hoog. Bij kinderen met Downsyndroom komt dit relatief vaak voor. In onderzoeken worden percentages van 5-14 procent genoemd.
Deze vorm van pulmonale hypertensie is niet hetzelfde als de pulmonale hypertensie die na verloop van maanden kan ontstaan bij niet of niet afdoende behandelde aangeboren hart-problemen. PPHN wordt niet veroorzaakt door een hartprobleem en het kan ook voorkomen zonder dat er verdere hartproblemen spelen. Volgens de gespecialiseerde kinderarts dr. Weijerman (telefoongesprek op 1 mei 2023) is PPHN bij kinderen met Downsyndroom bijna altijd mild. Als een kind met Downsyndroom in de eerste levensdagen niet floreert, dan is er mogelijkerwijs sprake van PPHN. Ouders merken dat het kindje bijvoorbeeld moeite heeft met drinken. PPHN kan bij kinderen met Downsyndroom over het algemeen goed worden behandeld met extra zuurstof.

3.5.1 HARTPROBLEMEN BIJ VOLWASSENEN

Wanneer je als kind bent geopereerd, blijf je als volwassene onder controle van een cardioloog. Soms is er na verloop van tijd een nieuwe klep of klepreparatie nodig. Maar meestal zal dat niet in de volwassen jaren, maar al in de kinder- of tienerjaren zijn aangepakt.

Bij een milde hartafwijking is geen medicatie nodig, ook geen preventieve antibiotica voorafgaand aan een operatie. Mensen met Downsyndroom kunnen vaak goed functioneren als ze een matige hartafwijking hebben. Een matige hartafwijking is bijvoorbeeld een gecorrigeerd AVSD met toch nog een matige lekkage. Bij matige lekkage moet bij operaties antibiotische profylaxe worden overwogen. Hieraan moet ook worden gedacht bij kleine ingrepen zoals het trekken van een kies. Daarnaast is er een groep met een ernstige hartproblematiek. Meestal betreft dat oudere patiënten. Bij hen is het hart in de jonge jaren niet of niet vroeg genoeg geopereerd.

ONDERDIAGNOSTIEK

Vroeger werd er niet standaard naar hartproblemen gekeken. Veel kinderen met Downsyndroom en een ernstig hartprobleem overleden in het eerste jaar. De mensen met hartproblemen die wel oud werden, kunnen daar later last van krijgen. Als bij een oudere met Downsyndroom nog nooit naar het hart is gekeken, wordt aangeraden dit een keer te doen. Ook als er problemen zijn als vermindering van conditie, pijn op de borst, hartkloppingen en/of extreme vermoeidheid is het altijd zinvol om een cardioloog mee te laten kijken.

Er is een hoger risico op kleplekkages. Maar er zijn aanwijzingen dat ouderen met Downsyndroom juist minder vatbaar zijn voor vernauwingen en verkalkingen van de aderen in vergelijking met ouderen uit de algehele bevolking en met ouderen met een verstandelijke beperking door een andere oorzaak.

SYNDROOM VAN EISENMENGER

Pulmonale hypertensie (verhoogde bloeddruk in de longslagaders) kan ontstaan als gevolg van niet of niet tijdig gecorrigeerde hartafwijkingen. Op den duur kan dit leiden tot het syndroom van Eisenberger, een ernstig ziektebeeld dat soms voorkomt bij ouderen met Downsyndroom waar hartproblematiek niet is behandeld in hun jeugd. Bij dit syndroom zie je snelle vermoeidheid, kortademigheid en blauw aanlopen. Op den duur raken organen beschadigd door zuurstoftekort. Het kan niet worden genezen, maar er zijn wel medicijnen die de klachten kunnen verlichten.

ANDERE OORZAKEN VAN PULMONALE HYPERTENSIE

Soms ontstaat pulmonale hypertensie terwijl er geen sprake is van een ongecorrigeerde (of niet tijdig gecorrigeerde) hartafwijking. Het kan ook ontstaan door een langdurige verminderde luchtverversing, met daardoor een tekort aan zuurstof. Dit kan komen door een ernstige vernauwing van de luchtwegen. Mensen met Downsyndroom hebben vaker zo'n vernauwing. Want ze hebben meestal een nauwere neus-keelholte, soms ook nauwere luchtpijp en frequentere luchtweginfecties. Ook obstructief slaapapneu (OSA) – zie volgende paragraaf – komt vaker voor. Ook dit kan een rol kunnen spelen in het ontstaan en/of verergeren van pulmonale hypertensie. Het is belangrijk dat medici bij Downsyndroom alert zijn op symptomen en risico's van pulmonale hypertensie.

3.6 OBSTRUCTIEF SLAAPAPNEU (OSA)

Bij obstructief slaapapneu (OSA) stokt je ademhaling tijdens je slaap. OSA komt vaak voor bij mensen met Downsyndroom. Dit komt door:

- smallere luchtwegen
- meer slijm
- grotere amandelen
- vaak relatief slappe weefsels rondom mond en luchtwegen
- vaker lage algehele spierspanning
- een korte nek
- vaak een kleine mondholte met een (relatief) grotere slappe tong, die in de slaap naar achter kan vallen
- vaker obesitas

3.6.1 HOE WORDT OSA VASTGESTELD?

De volgende verschijnselen kunnen wijzen op OSA: hoorbaar ademen, snurken, stokkende ademhaling tijdens de slaap, soms in zittende positie slapen of andere afwijkende slaaphoudingen, onrustig slapen en vaak wakker worden, vermoeidheid en inflexibiliteit overdag en/of druk en ongeconcentreerd gedrag.

Volwassenen met Downsyndroom kunnen minder flexibel worden of meer moeite hebben met schakelen tussen situaties. Als je dit ziet, is slaaponderzoek belangrijk. Bij kinderen moet je aan OSA denken bij stilstand van de ontwikkeling en/of druk en ongeconcentreerd gedrag.

Bij kinderen en volwassenen met Downsyndroom wordt OSA door de omgeving vaak niet herkend. Luchtwegobstructie is er vooral tijdens de REM-slaap in de vroege ochtenduren. Dat is niet de tijd dat ouders of begeleiders nog even gaan luisteren. Bovendien kan OSA ook voorkomen bij mensen met Downsyndroom die niet snurken, die gewoon in bed blijven en geen overgewicht hebben.

Alleen lichamelijk onderzoek en het laten invullen van speciale vragenlijsten door ouders of begeleiders is bij mensen met Downsyndroom niet voldoende om OSA goed te kunnen vaststellen. In Nederland zijn er veel mensen met Downsyndroom waar OSA nog niet is herkend.

Ouders of begeleiders zien de verschijnselen van obstructief slaapapneu lang niet altijd. Daarom moet de arts hier actief naar vragen en kijken. De medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom raadt aan om in overleg met ouders een standaard screening op OSA door middel van een nachtelijk saturatieprofiel te doen. Bij kinderen met Downsyndroom tussen de 1 en 8 jaar moet dit tenminste 1 keer per 2 jaar worden gedaan. Dit onderzoek moet (minstens 1 keer) worden herhaald na het inzetten van de puberteit.

Het kind krijgt bij dit onderzoek een vingerprobe aangesloten aan een registratiekastje. Meestal gebeurt dit in het ziekenhuis. Maar als het ziekenhuis bereid is de apparatuur mee te geven, kan het ook thuis worden gedaan. Bij een afwijkend saturatieprofiel moet je naar een KNO-arts. Als de amandelen al zijn verwijderd, dan wordt je meteen verwezen naar een gespecialiseerd slaapcentrum voor een polysomnografisch onderzoek. Bij zo'n onderzoek worden tijdens de slaap via electroden op het hoofd diverse lichaamsfuncties gemeten.

3.6.2 HOE VAAK KOMT OSA VOOR?

HOE VAAK KOMT OSA VOOR BIJ KINDEREN EN VOLWASSENEN MET DOWNSYNDROOM?

Onderzoeken laten verschillende getallen zien. Maar we weten wel zeker dat OSA heel erg veel vaker voorkomt bij kinderen en volwassenen met Downsyndroom dan in de algehele bevolking.

3.6.3 GEVOLGEN VAN ONBEHANDELDE OSA

OSA leidt tot een verstoorde slaap. Overdag raak je slaperig en inflexibel of je gaat juist ongeconcentreerd en druk gedrag vertonen. Tijdige diagnostiek en behandeling is essentieel. Op lange termijn is OSA geen onschuldige aandoening. Onbehandelde OSA kan leiden tot een verhoogd risico op onder andere: groeistoornissen, verhoogd cholesterol, hart- en vaatziekten, pulmonale hypertensie, ziekte van Alzheimer, overgewicht, diabetes type II, depressie en burn-out.

3.6.4 BEHANDELMOGELIJKHEDEN

OSA moet worden behandeld. Er zijn hiervoor verschillende mogelijkheden. Wat de beste behandeling, of combinatie van behandelingen is, kan van persoon tot persoon verschillen. Ouders en artsen zullen hierover met elkaar een zorgvuldige afweging moeten maken. We zetten de mogelijkheden hieronder op een rij.

CHIRURGISCHE BEHANDELINGEN

Het verwijderen van (gezwollen) neus- en keelamandelen (adenotonsillectomie)

Dit kan de luchtwegobstructie verminderen en daardoor OSA opheffen. Het is een relatief eenvoudige procedure. Helaas is deze ingreep bij kinderen met Downsyndroom minder effectief gebleken om OSA te behandelen. Omdat er bij hen vaker sprake is van meerdere problemen die luchtwegobstructie veroorzaken. Het is dus belangrijk om na de operatie de slaapkwaliteit van patiënten met Downsyndroom goed te blijven volgen. Als verwijderen van de amandelen niet voldoende oplevert, dan adviseert de medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom om CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) – zie verderop in de tekst – te overwegen.

Dan zijn er nog een aantal (vaak meer ingrijpende) operaties om meer ruimte in de mond- en keelholte te creëren, zoals operatie aan de tongbasis, operatie om de keelholte te verruimen, operatie om het strottenhoofd ruimer te maken, operatie om de onderkaak en bovenkaak naar voren te brengen, of verbreding van het gehemelte door orthodontie.

Tracheotomie

Bij deze ingreep wordt een tracheacanule, een buisje, vlak onder het strottenhoofd aangesloten op de luchtpijp. De behandeling is effectief want blokkades in de bovenste luchtwegen worden volledig ontzeild. Deze interventie wordt bij kinderen (met ernstige OSA) alleen in uiterste noodzaak toegepast, als alle andere behandelingen falen of als tijdelijke overbrugging in een behandeltraject.

LEVENSSTIJLADVIEZEN EN MEDICATIE

Gezond dieet en voldoende bewegen

Waarschijnlijk zal obesitas ook bij mensen met Downsyndroom het risico op (een ernstigere mate van) OSA verhogen. We weten dat chirurgische ingrepen voor OSA minder succesvol kunnen zijn bij degenen met overgewicht. Obese mensen met Downsyndroom moeten daarom ondersteund worden in het afvallen met een gezond dieet en voldoende bewegen.

Behandeling hypothyroïdie

Een te traag werkende schildklier kan een rol spelen in het verergeren van OSA en van obesitas. Regelmatige controle is belangrijk. Bij een te traag werkende schildklier moet schildklierhormoon worden geslikt in vorm van een pilletje.

Neusdruppels bij een verstopte neus

Het vrijhouden van de neus kan ondersteunend werken bij de aanpak van slaapapneu. Maar waarschijnlijk helpen ontstekingsremmende neusdruppels (corticosteroïden) bij kinderen met Downsyndroom en milde OSA vaak niet voldoende.

Slaappositietraining

Bij sommige mensen hangt de mate van slaapapneu af van de slaaphouding. Als zij op hun rug slapen dan stokt de ademhaling vaak, in zijligging is dit veel minder. Dan is het handig om iemand te trainen om op de zij te slapen. Vroeger deed men dat met een balletje vastgemaakt in de achterzijde van de nachtkleding. Tegenwoordig kan dit met een slaappositietrainer. Deze band om het bovenlijf geeft trilsignalen af wanneer iemand in zijn slaap op de rug draait. Hierdoor leert het lichaam na een tijd om op de zij te slapen, met als gevolg minder ademstops en minder klachten.

SPECIALE APPARATUUR (ZOALS CPAP)

CPAP

Het leren slapen met een apparaat voor CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) is de meest gebruikte behandeling bij OSA. Er wordt lucht in de keel geblazen en de overdruk houdt de luchtweg open. Het voordeel is dat deze aanpak werkt ongeacht de locatie van de luchtwegobstructie. Het nadeel is dat iemand levenslang het apparaat moet blijven gebruiken. Een voorwaarde is dat de gebruiker moet leren wennen aan het slapen met CPAP. Dat lukt niet bij iedereen. Maar onderzoeken en praktijkervaringen hebben laten zien dat een groot deel van de kinderen en volwassenen met Downsyndroom en OSA een CPAP-apparaat leert accepteren.

Mensen moeten wel stapje voor stapje wennen aan het apparaat. Je hebt familie of begeleiders nodig om dit goed te begeleiden. Het is niet voldoende om mensen vanuit een algemeen ziekenhuis een apparaat mee te geven zonder een uitgewerkt plan voor een gewenningsperiode. Als de gewenning niet goed wordt aangepakt, zal er eerder angst en weerstand ontstaan. Het is beter om van het begin af begeleiding te vragen vanuit een gespecialiseerd slaapcentrum, zoals bijvoorbeeld SEIN of Kempenhaeghe.

Speciale beugel

Een Mandibulair Repositie Apparaat (MRA) wordt 's nachts gedragen en bestaat uit een beugel die vastklikt op de boventanden en een beugel die vastklikt op de ondertanden. Het op maat gemaakte bitje wordt in de loop van enkele weken geleidelijk zo afgesteld dat de onderkaak naar voren wordt geduwd waardoor de luchtweg beter openblijft. Het kan worden gebruikt bij de behandeling van milde tot matige apneu. Een voordeel is dat sommige mensen dit prettiger vinden dan CPAP. Een nadeel is dat iemand een beugel moet leren verdragen. Een MRA kan ongemakkelijk zijn. De eerste tijd kunnen de kaakspieren 's ochtends gespannen voelen en tanden, kiezen en tandvlees kunnen enige tijd gevoelig zijn, maar de meeste gebruikers wennen eraan.

Een voorwaarde voor een MRA is dat iemand een stevig gebit heeft waarop de prothese kan worden bevestigd. Mensen met Downsyndroom hebben vaak gebitselementen met korte wortels. Dat moet in kaart worden gebracht, want dat kan een reden zijn om niet aan de tanden en kiezen te gaan trekken met een beugel. Toch zal het soms wel kunnen. We vonden een casusbeschrijving van de succesvolle behandeling van OSA met MRA bij een 26-jarige man met Downsyndroom, een man die eerdere behandeling met CPAP niet goed kon verdragen.

Tongstimulator

Een recente ontwikkeling is de implantatie van een hypoglossale zenuwstimulator. Door dit implantaat krijgt de tongzenuw tijdens de slaap bij iedere inademing een prikkel waardoor de tong automatisch naar voren komt en de luchtweg openblijft. Dit is ook in Nederland een behandelingsoptie, althans bij volwassenen met OSA, als CPAP niet wordt verdragen. We weten niet of het in Nederland al is toegepast bij mensen met Downsyndroom. Er is Amerikaans onderzoek dat laat zien dat dit goed kan werken bij tieners en volwassenen met Downsyndroom en OSA.

WAT RAADT DE MEDISCHE RICHTLIJN AAN?

De Nederlandse medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom noemt verwijderen van de amandelen (adenotonsillectomie) als eerste optie bij het vermoeden van OSA. Als dit onvoldoende verbetering heeft opgeleverd, of als er redenen zijn om van deze operatie af te zien, dan wordt geadviseerd om behandeling met CPAP te overwegen in overleg met een ervaren multidisciplinair team of een centrum gespecialiseerd in slaapstoornissen.

3.7 AFWIJKINGEN VAN HET MAAGDARMKANAAL

3.7.1 AANGEBOREN AFWIJKINGEN

Aanlegstoornissen van het maagdarmkanaal komen relatief vaak voor bij kinderen met Downsyndroom. Het gaat daarbij vooral om (gedeeltelijke) afsluitingen in slokdarm, dunne darm en/of dikke darm (ziekte van Hirschsprung) en/of om een niet-aangelegde anus. Dit zijn veelal ernstige afwijkingen waaraan kinderen (onbehandeld) kunnen overlijden. Er dient met spoed te worden geopereerd.

Meestal worden deze afsluitingen voor of kort na de geboorte al ontdekt. Soms is er een gedeeltelijke afsluiting. Als een baby veel spuugt en lijkt uit te drogen, moeten artsen, ook na de neonatale periode, aan de mogelijkheid van een gedeeltelijke afsluiting van de darm denken.

PREVALENTIE VAN AANGEBOREN MAAGDARMAFWIJKINGEN

Het overgrote merendeel van de kinderen met Downsyndroom heeft geen aangeboren afwijkingen van het maagdarmstelsel, maar de kans erop is wel veel hoger dan in de algehele bevolking.

3.7.2 VEEL SPUGEN EN ZURE REFLUX

Spugen komt regelmatig voor bij kinderen met Downsyndroom. Door slappe spieren kan de afsluiting van de overgang slokdarm naar de maag minder goed werken. Hierdoor zijn sommige kinderen “makkelijke spugers”, ze spugen vaak maar hebben verder geen klachten en groeien normaal. Het is dan meer een sociaal probleem (vieze kleren) dan een gezondheidsprobleem.

De spierbeweging (peristaltiek) van de slokdarm kan zo anders zijn dat er vaak zure maaginhoud terugstroomt. Dit kan ongezond zijn. We noemen dit gastro-oesofagiale refluxziekte (GORZ) of zure reflux. Naast veel spugen kan zure reflux pijnklachten in de borst geven waardoor een kind minder goed gaat eten. In liggende houding kan de maaginhoud tot in de luchtpijp terugstromen met als gevolg hoesten, astma-achtige klachten en slecht slapen. Bij een baby kan zure reflux zich uiten in veel huilen, onrustig zijn en niet willen drinken/eten. Ook in de algehele bevolking komt zure reflux regelmatig voor bij baby's. Meestal zijn deze klachten over als de kinderen ongeveer een jaar oud zijn. Maar bij kinderen met Downsyndroom blijft zure reflux vaker langer bestaan. Dit komt doordat het sluitmechanisme van de slokdarm slapper is en doordat er vaker afwijkingen zijn in de spiercoördinatie van slokdarm en maag.

Soms is zure reflux bij kinderen met Downsyndroom een symptoom van een aangeboren (gedeeltelijke) afsluiting in het maagdarmkanaal. Ook nog na de neonatale periode moeten artsen bedacht blijven op mogelijke gedeeltelijke afsluitingen **(ZIE 3.7.1)**. Daarnaast kan ernstige obstipatie een oorzaak zijn van veel spugen en vermindering van eetlust **(ZIE 3.7.3)**.

Ook bij volwassenen met Downsyndroom is zure reflux een redelijk vaak voorkomend probleem. Het kan leiden tot buikpijn, pijn achter het borstbeen, misselijkheid en zuurbranden. De wand van de slokdarm kan beschadigd raken. Dit kan leiden tot langzaam bloedverlies en zelfs bloedarmoede. Zuur kan in de luchtpijp komen met daardoor een hoger risico op luchtweginfecties. Let op, onbegrepen gedragsveranderingen, zoals huilbuien, gespannen gedrag en woede-uitbarstingen kunnen een aanwijzing zijn voor zure reflux.

PREVALENTIE VAN ZURE REFLUX

Uit onderzoeken blijkt dat 7-9% van de mensen met Downsyndroom ooit last heeft gehad van zure reflux.

BEHANDELING

De richtlijn 'GORZ bij kinderen van 0-18 jaar' zegt dat zure reflux bij kinderen kan worden behandeld door niet-farmacologische interventies, medicijnen en chirurgie. De eerste stap bij zuigelingen is het indikken van de voeding. Soms is dat genoeg om symptomen te verminderen. Voor kinderen vanaf 12 maanden kunnen linker zijligging of verhoging van het hoofdeinde van het bed worden overwogen. Bij jongere kinderen wordt dit afgeraden vanwege risico op wiegendood.

Te veel voeding is niet goed. Ook denkt men dat overgewicht GORZ erger kan maken. En aanwezig zijn in een ruimte met sigarettenrook.

Wanneer bovenstaande suggesties niet genoeg helpen, dan adviseert deze richtlijn om 2 tot 4 weken een koemelkeiwitvrij dieet (gehydrolyseerde voeding) te geven.

Soms helpen deze niet-farmacologische maatregelen niet. Of er zijn complicaties door GORZ, zoals bijvoorbeeld een slokdarmontsteking. Dan wordt een proefbehandeling met zuurremmers aanbevolen. Dit moet onder controle van een arts. Chirurgie om de afsluiting tussen slokdarm en maag te verbeteren wordt alleen gedaan als er zeer ernstige complicaties door GORZ zijn.

Er is ook een GORZ-richtlijn voor volwassenen. Gestart wordt met leefstijladviezen (gewichtsreductie, stoppen met roken, ophogen van het hoofduiteinde van het bed, vermijden van bepaalde voedingsmiddelen en volumineuze maaltijden voor het gaan liggen), dan een proefbehandeling met medicijnen (met name zuurremmers) starten. En als al het andere faalt chirurgie.

3.7.3 OBSTIPATIE

Bij kinderen en volwassenen met Downsyndroom komt obstipatie regelmatig voor. Door minder krachtige spierbewegingen (peristaltiek) blijft ontlasting langer in de buik en droogt meer in. Ook zal er minder goed geperst worden. Soms drinken mensen te weinig. Of eten ze te weinig vezelrijke voeding. Soms heeft iemand overloopdiarree, dan komt zeer vloeibare ontlasting over een harde prop ontlasting heen. Ook bij chronische diarree moet dus aan obstipatie worden gedacht.

Bij hardnekkige obstipatie moet onderzocht worden of iemand de ziekte van Hirschsprung heeft. De ziekte van Hirschsprung is een aangeboren gedeeltelijke afsluiting van de dikke darm **(ZIE OOK PARAGRAAF 3.7.1)**. Bij deze ziekte ontbreken er in een deel van de wand van de dikke darm bepaalde zenuwen. Hierdoor kan dat deel zich niet ontspannen, waardoor er een vernauwing is, waar geen of weinig ontlasting door kan. Er ontstaat voor de vernauwing een ophoping van ontlasting. Bij de ziekte van Hirschsprung moet dit vernauwde deel operatief verwijderd worden. Dit vermindert de klachten, maar veel kinderen houden ook na de operatie last van obstipatie. Soms blijven dagelijkse darmspoelingen nodig. Meestal wordt de ziekte van Hirschsprung in de eerste levensmaanden ontdekt. Maar heel af en toe is dit pas in de loop van de kinderjaren. Bij hardnekkige verstopping moet ook gekeken worden of de schildklier niet te traag werkt. Ook moet gekeken worden naar coeliakie **(ZIE PARAGRAAF 3.7.4)**.

PREVALENTIE VAN OBSTIPATIE

Ongeveer 25% van de kinderen met Downsyndroom heeft last van obstipatie of heeft er last van gehad.

BEHANDELING

De eerste stap is genoeg drinken en voldoende vezelrijke voeding eten. Meer bewegen kan ook helpen, want dit activeert de darmen. Als voeding, drinken en bewegen optimaal zijn en er is nog steeds obstipatie, dan zal een arts middelen voorschrijven die de ontlasting zachter maken, zoals macrogol of movicolon. Soms is kortdurend gebruik voldoende om de obstipatie te doorbreken, vaak is langdurig gebruik nodig.

Als de obstipatie komt door de ziekte van Hirschsprung, hypothyreoïdie of coeliakie, dan moeten deze uiteraard worden behandeld.

3.7.4 COELIAKIE

Kinderen met Downsyndroom hebben een verhoogd risico op coeliakie, dat wil zeggen glutenintolerantie. Dit wordt wel beschouwd als een auto-immuunziekte. Als je coeliakie hebt, dan krijg je van gluten (tarwe, haver, rogge, gerst, spelt en kamut) ontstekingen in de dunne darm. Hierdoor raakt het darmslijmvlies beschadigd. De klinische verschijnselen van coeliakie zijn meestal: aanhoudende diarree, maar soms juist verstopping, volumineuze stoelgang, opgezette buik, stinkende ontlasting, verminderde eetlust en je slecht voelen.

PREVALENTIE VAN COELIAKIE

Glutenintolerantie komt volgens de onderzoeksliteratuur voor bij 5-8% van de kinderen met Downsyndroom.

SCREENING

Met bloedonderzoek of onderzoek van wangslijmvlies kan gekeken worden of je een bepaald gen hebt dat leidt tot meer risico op coeliakie. Ongeveer 40% van de kinderen met Downsyndroom heeft dit. De andere 60% niet en die kinderen hoeven verder niet meer te worden gescreend. Als je wel een verhoogd risico hebt op coeliakie, moet je vanaf je tweede jaar gescreend worden op antistoffen en dat elke twee jaar. Coeliakie kan zich ook pas op een later moment ontwikkelen.

Als er symptomen zijn die passen bij coeliakie en/of er wordt een (andere) auto-immuunziekte geconstateerd, dan moet er opnieuw op coeliakie worden gescreend.

BEHANDELING

Een glutenvrij dieet leidt tot volledig herstel. Dit moet levenslang worden gevolgd. Ook als er weinig symptomen lijken te zijn, wordt een glutenvrij dieet aangeraden, omdat onbehandelde coeliakie op den duur kan leiden tot eventuele complicaties, zoals malabsorptie, osteoporose en een wellicht ook een hoger risico op kanker.

3.8 ZINTUIGLIJKE STOORNISSEN

3.8.1 GEHOORAFWIJKINGEN

Gehoorverlies – zeker op jonge leeftijd – is slecht voor de taal-spraakontwikkeling. Hier moet dus op tijd en vaak naar gekeken worden.

GEHOORSCREENING BIJ ZUIGELINGEN

In Nederland wordt het gehoor bij ieder kind in de eerste levensweken getest met Oto-Akoestische Emissies (OAE). Het kind krijgt een dopje in de gehoorgang. Het oor wordt gestimuleerd met korte geluidssignalen. Een goed werkend binnenoor zal in reactie hierop zelf kleine geluidssignaaltjes produceren die door de meetapparatuur in het dopje kunnen worden

geregistreerd. Als dit niet gebeurt, dan kan dit wijzen op gehoorverlies. Maar soms is de test niet gelukt, omdat bijvoorbeeld het kindje te onrustig was, er te veel omgevingsgeluid was of de gehoorgang te nauw was door oorsmeer. Als de eerste test niet 'voldoende' is, dan volgt een tweede OAE ongeveer een week later. Als ook die test geen zekerheid geeft, dan wordt een AABR-screening ingepland. Daarbij worden er elektroden op voorhoofd, nek en rug geplakt. Deze meten of geluid aankomt in de hersenen. Er wordt tijdens de slaap gemeten. Als ook deze test wijst op onvoldoende gehoor, dan is er tijdelijk gehoorverlies door vocht achter het trommelvlies, of een blijvend gehoorverlies. Om dit grondig uit te zoeken, word je doorverwezen naar een gespecialiseerd audiologisch centrum voor uitgebreid gehooronderzoek.

PREVALENTIE VAN GEHOORPROBLEMEN BIJ KINDEREN

Gehoorverlies komt vaak voor bij kinderen met Downsyndroom.

SOORT GEHOORVERLIES EN BEHANDELING

Geleidingsgehoorverlies door verstopte nauwe gehoorgangen en middenoorproblematiek – vocht in het middenoor en ontstekingen- komt het meest voor. Het is belangrijk dat behandeling nauwkeurig en – zo nodig – vaker gebeurt door: het weghalen van te veel oorsmeer, het behandelen van oorontstekingen met antibiotica, het verwijderen van amandelen en/of het plaatsen van trommelvliesbuisjes.

Het is belangrijk om kort na het plaatsen van buisjes opnieuw het gehoor te meten, omdat lang niet bij ieder kind met Downsyndroom de gehoorproblemen hierdoor volledig zullen zijn opgelost.

Ook moeten bij kinderen met Downsyndroom vaak meerdere keren buisjes worden geplaatst. (Herhaaldelijke) plaatsing van buisjes kan leiden tot lange termijn complicaties, zoals het scheuren van het trommelvlies. Dit risico is geen reden om geen buisjes te plaatsen. Ze zijn nodig om een beter gehoor te krijgen. En ook zonder plaatsing van buisjes kunnen chronische middenoorontstekingen leiden tot het scheuren van het trommelvlies.

Bij kinderen met Downsyndroom zijn KNO-problemen vaak chronisch. Het vraagt om langdurige betrokkenheid van een KNO-arts.

WAT ZEGT DE RICHTLIJN?

De medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom raadt aan om tot de leeftijd van 5 jaar minimaal een keer per jaar en bij voorkeur twee keer per jaar het gehoor te laten onderzoeken en een KNO-arts een controle te laten uitvoeren. Vanaf 5 jaar moet dit minimaal tweejaarlijks en bij voorkeur ieder jaar. Wanneer het plaatsen van buisjes niet mogelijk is, of niet voldoende helpt, dan wordt aangeraden om laagdrempelig over te gaan tot gehoorrevalidatie bij een van de audiologische centra (BAHA, gehoorapparaten, solo-apparatuur en ondersteuning van de communicatie met bijvoorbeeld gebaren).

GEHOORPROBLEMATIEK BIJ VOLWASSENEN

Ook bij volwassenen met Downsyndroom komt slechthorendheid vaak voor. Hoe ouder, hoe meer kans op slecht horen. Ouderdomsgehoorverlies begint eerder dan bij anderen. Bij volwassenen met Downsyndroom tussen de 20 en 29 jaar had 43% gehoorverlies. Bij de 50-59-jarigen was dat 92%. Slechthorendheid wordt lang niet altijd herkend door de omgeving. De omgeving denkt eerder aan gedragsproblemen. Regelmatige controle van het gehoor blijft dus belangrijk. Het is belangrijk om dit te laten uitvoeren door iemand die ervaring heeft met het meten van het gehoor bij mensen met een verstandelijke beperking.

3.8.2 OOGAFWIJKINGEN

De meeste mensen met Downsyndroom hebben één of meer afwijkingen aan de ogen. In veel gevallen kunnen deze worden behandeld. Alle mensen met Downsyndroom moeten regelmatig bekeken worden door oogarts en/of orthoptist. Dat kan onnodige visuele beperkingen voorkomen.

STAAR

Volgens de medische richtlijn moet ieder kind met Downsyndroom in de eerste twee levensmaanden door een oogarts worden onderzocht op aangeboren staar. In ernstige gevallen (bij ongeveer de helft van degenen met aangeboren staar) moet deze voor de derde levensmaand operatief worden verwijderd om een slechte visuele ontwikkeling te voorkomen.

Maar ook tieners en (jong)volwassenen met Downsyndroom kunnen staar krijgen. Door een operatie kunnen ze beter zien. Er zijn bij mensen met Downsyndroom niet meer complicaties van de operatie dan bij andere mensen.

MINDER DETAIL ZIEN, ONVOLDOENDE ACCOMMODEREN EN REFRACTIEAFWIJKINGEN

Bij kinderen met Downsyndroom blijft de ontwikkeling van het detail zien achter. Ook als ze een goede bril hebben of helemaal geen refractieafwijkingen hebben. Vaak is het accommodatievermogen onvoldoende. Er kan dan niet scherp ingesteld worden, vooral op objecten dichtbij, die dan wat wazig worden gezien. Dit verbetert wel als verziendheid door een bril opgeheven wordt, maar zelfs dan is het accommodatievermogen niet optimaal. Men denkt dat het besturingssysteem door de hersenen niet goed is 'afgesteld'.

Refractieafwijkingen komen veel voor bij kinderen met Downsyndroom. En ze groeien hier niet overheen. Bestaande afwijkingen worden groter en bij kinderen zonder refractieafwijkingen zullen deze vaak alsnog ontstaan. Frequente controle op refractieafwijkingen in de eerste zes levensjaren is belangrijk. En een bril is vaak noodzakelijk. Metingen moeten worden gedaan met cycloplegie (met druppels), omdat de gebruikelijke tests (zoals bij een opticien) waarbij kinderen moeten aangeven welk glaasje het beste beeld geeft onbetrouwbaar zijn bij (de meeste) kinderen met Downsyndroom.

In leersituaties is het belangrijk rekening te houden met de visuele beperkingen. Bijvoorbeeld door materiaal uit te vergroten, te zorgen voor goed contrast en door boeken en platen voldoende dicht bij het kind te brengen. Lees hieronder ook het stuk over bifocale brillen.

SCHEELZIEN EN LUI OOG

Er is een grotere kans op scheel zien (strabismus) en op een lui oog (amblyopie). Het is belangrijk dat hiernaar gericht wordt gekeken bij de controles door oogarts en/of orthoptist. Om goed te zien, vooral ook goed diepte zien, is behandeling nodig. Een bifocale bril vermindert scheelzien (zie hieronder). Bij ernstige scheelzien kan een operatie nodig zijn. Operaties voor scheelzien geven bij kinderen met Downsyndroom niet meer complicaties dan bij andere kinderen.

BIFOCALE BRILLEN

Een bifocale bril heeft glazen die zowel het zien in de verte, als het zien dichtbij corrigeren. Het glas heeft daartoe een vertedeel boven en een nabijdeel beneden. Onderzoek heeft het volgende aangetoond:

- Bij de kinderen met Downsyndroom die een bifocale bril droegen, ging het nabij scherp zien veel meer vooruit dan bij de kinderen met een gewone bril.
- In beide groepen verbeterde het accommodatievermogen (gemeten zonder bril) niet. Dat betekent dat kinderen met Downsyndroom blijvend de ondersteuning van het nabijdeel van de bifocale bril nodig hebben om van dichtbij optimaal te kunnen zien.
- Het dragen en het juiste gebruik van de bifocale bril vormden geen probleem voor de kinderen met Downsyndroom.
- Een bifocale bril met volledige correctie van de refractieafwijking bleek binnen enkele weken bij kinderen met Downsyndroom en strabismus het scheelzien te verminderen. Een gewone (unifocale) bril had dit effect niet, zelfs niet na een jaar tijd.
- In het onderzoek zijn aanwijzingen gevonden dat de verbeteringen van de gezichtsscherptes de voorwaarden voor verdere ontwikkeling en leren (taakgerichtheid en executive functies) helpen verbeteren.

Op grond van dit onderzoek adviseren we om bij kinderen met Downsyndroom altijd een bifocale bril met volledige correctie van de refractieafwijking te overwegen.

BRILGEWENNING

Jonge kinderen met Downsyndroom vinden het vaak lastig om te wennen aan een bril. Zij ervaren in eerste instantie niet dat ze er beter door gaan zien, maar dat alles er 'anders' uitziet dan ze gewend zijn. Dat kan weerstand opwekken. Hoe kun je een jong kind met Downsyndroom ervan overtuigen toch een bril te gaan dragen? Op grond van haar decennia ervaring geeft onderzoeker Margaret Woodhouse de volgende adviezen:

- Zorg ervoor dat de bril comfortabel zit. Geen kind wil een bril dragen die niet goed zit en steeds naar beneden glijdt.
- Als je kind weerstand vertoont tegen het dragen van een bril, vermijd dan haarspeldjes en sportbanden om de bril mee vast te zetten - die maken de zaak vaak alleen maar erger. Zeker bij kinderen die ook al weerstand hebben tegen het dragen van een muts of pet.
- Kies een montuur dat jij en je kind gemakkelijk op- en af kan zetten. Want dat zal vaak gebeuren in het begin, en moet niet een hoop gedoe opleveren.
- Kies een activiteit uit waarvan je kind echt geniet. Als je kind veel weerstand heeft tegen dingen op of aan zijn hoofd, kies dan een activiteit waarbij het twee handen nodig heeft, zoals liedjes met gebaren. Doe hem of haar de bril op en doe heel kort de activiteit. Begin met twee of drie seconden.
- Als je kind niet zo'n hekel heeft aan het fysieke gevoel van een bril dragen, begin dan met het voorlezen van een bladzijde uit zijn of haar favoriete boek. Na de geplande tijd zet je de

bril af voor je kind, prijs je het uitbundig en zoek je iets anders om te doen. Herhaal dit later op de dag, of de volgende dag, nog een keer. Zeer geleidelijk ga je de geplande tijd vergroten. Volg daarbij het tempo van je kind. Probeer de bril af te zetten, voordat je kind zijn of haar geduld verliest.

- Als je kind de bril door de kamer smijt, reageer dan niet. Want jouw (geschrokken, geërgerde, corrigerende) reactie werkt belonend. Je maakt daarmee het weggooien interessanter voor het kind.

- Na verloop van tijd (dat kan een paar dagen, maar soms ook een aantal maanden duren) gaat je kind zelf merken dat het beter kan zien met de bril en zal het deze willen ophouden.

NYSTAGMUS

Bij nystagmus zijn er onwillekeurige oogbewegingen, horizontaal, verticaal, circulair of gemengd. Bij Downsyndroom gaat het meestal om aangeboren horizontale nystagmus. De hersenen zijn bij de aangeboren vorm zodanig afgestemd dat er niet een voortdurend bewegend beeld ontstaat. Wel gaat nystagmus meestal samen met verminderd zicht. Het is niet te genezen, maar kan met de leeftijd – en door correctie van refractieafwijkingen met een bril – verminderen.

Sommige kinderen met nystagmus houden het hoofd enigszins scheef omdat zij onbewust het punt zoeken waarop de nystagmus het minst storend is. Soms kan dit punt worden verlegd door een bril met prisma of (bij zeer extreme scheefstand van het hoofd) door een oogoperatie. Kinderen met nystagmus moeten naar een orthoptist of oogarts worden verwezen.

BLEPHARITIS

Er is een verhoogd risico op ontsteking van het ooglid. Een jeukerig ooglid kan leiden tot veel en intensief wrijven in het oog en dat kan op termijn het oog beschadigen. Daarom is het goed schoonhouden van de ooglidranden belangrijk. Soms moet er worden behandeld met antibioticazalf. Ingegroeide oogharen (komt frequent voor bij volwassenen met Downsyndroom) moeten worden geëpileerd. Als de blepharitis vaak terugkomt, schakel dan een oogarts in.

VERSTOPTE TRAANBUIS

Een verstopte traanbuis leidt tot tranende ogen en soms ook tot pus in de ogen (het kan lijken op een blepharitis). Vaak gaan verstopte traanbuizen vanzelf over in het eerste levensjaar, maar bij kinderen met Downsyndroom gebeurt dat minder vaak. Eenvoudige therapie is het schoonmaken van de ogen, het toepassen van oog-en neusdruppels en massage van de traanzak. Eventueel kan de traanbuis voorzichtig worden doorgeprikt met een dun metalen staafje. Maar dit helpt vaak minder goed bij kinderen met Downsyndroom. Als het probleem aanhoudt, dan kan worden geopereerd. De literatuur is niet eenduidig over de optimale operatietechniek en over de ideale leeftijd waarop zou moeten worden geopereerd.

KERATOCONUS

Dit is een aandoening waarbij het hoornvlies uitzakt met minder scherp en vervormd zicht als gevolg. Waarschijnlijk komt dit 30 keer zo vaak voor als in de algehele bevolking. Misschien wel meer. In de algehele populatie wordt keratoconus vaak laat ontdekt. Dat zal waarschijnlijk nog sterker gelden bij mensen met Downsyndroom die zelf minder goed kunnen aangeven dat ze problemen hebben met kijken.

In de ogen wrijven wordt wel genoemd als een oorzakelijke factor in het ontstaan van keratoconus bij mensen met Downsyndroom. Dit kan in uitzonderlijke gevallen spelen. Maar het wrijven kan ook een reactie zijn op de jeuk die een keratoconus vaak geeft. Dus: niet de oorzaak, maar een gevolg. Het wrijven kan vervolgens wel de problemen verergeren. De oorzaak van het hogere risico op een keratoconus ligt waarschijnlijk meer in de bouw van het hoornvlies. Bij mensen met Downsyndroom komen dunnere hoornvliezen vaker voor. Daardoor kan dit makkelijker uitzakken.

Als het hoornvlies uitzakt, kan er een breuk ontstaan in de onderste twee laagjes van het hoornvlies, waardoor er vocht vanuit het oog in het hoornvlies vloeit. Dat heet een hydrops. Volledige transplantatie van het hoornvlies is dan nog de enige oplossing. Dat maakt het oog erg kwetsbaar. Als keratoconus tijdig wordt onderkend, dan zijn er betere behandelingsopties, zoals het dragen van speciale lenzen – wat moeilijk kan zijn voor een deel van de mensen met Downsyndroom – en vooral crosslinking.

Crosslinking is een techniek waarbij het hoornvlies steviger wordt gemaakt door een vitamine in het oog te druppelen in combinatie met ultraviolet licht. Hiermee wordt de progressie van keratoconus vertraagd of zelfs stopgezet. Er zijn hiermee in recente jaren goede resultaten bereikt, ook in Nederland, met een zorgvuldige selectie en begeleiding van kandidaten met Downsyndroom. Het moet vroeg in het ziekteproces worden uitgevoerd. De persoon mag na de operatie een aantal weken niet in de ogen wrijven. Soms kan je dit gewoon uitleggen aan de persoon zelf, soms helpt het een tijd dragen van een beschermende bril, soms moet de omgeving dit bewaken.

Oogarts Annemiek Rijneveld adviseert dat de oogarts vanaf een jaar of 10 ieder kind met Downsyndroom zou moeten onderzoeken met een topograaf, een apparaat waarmee je al in een beginstadium keratoconus kan aantonen. Dit onderzoek zou dan jaarlijks moeten worden herhaald. Het onderzoek is niet belastend voor de kinderen. Een dergelijke systematische screening zal leiden tot vroegere onderkenning en daarmee tot betere behandelingsmogelijkheden.

GLAUCOOM

Aangeboren glaucoom is zeldzaam. Het komt bij minder dan een procent van de baby's met Downsyndroom voor. Door een te hoge druk in de oogbol ontstaat een groter oog. Verder zie je tranende ogen, lichtschuwheid, pijn in de ogen en een bolle troebele cornea. Onbehandeld zal schade ontstaan aan de oogzenuw met gezichtsverlies als gevolg. Bij het vermoeden van aangeboren glaucoom moet direct een oogarts worden ingeschakeld. Behandeling bestaat uit een operatie. Voorafgaand aan de operatie worden oogdruppels die de oogdruk verlagen toegepast.

Tieners en volwassenen met Downsyndroom krijgen iets vaker dan anderen op latere leeftijd glaucoom. Deze vorm is verraderlijk, omdat het lange tijd zonder klachten (visusbeperkingen, tranende ogen, lichtschuwheid) kan bestaan waarna vrij plots een aanzienlijke gezichtsveldbeperking kan gaan optreden. De oogarts zou alert op de mogelijkheid van glaucoom moeten zijn bij de controles. Glaucoom kan worden behandeld met oogdruppels die de oogdruk verlagen en/of met een operatie.

3.9 AFWIJKINGEN VAN HET IMMUUNSYSTEEM

3.9.1 INFECTIEGEVOELIGHEID

Mensen met Downsyndroom zijn over het algemeen gevoeliger voor infecties. Vooral luchtweginfecties en oorontstekingen, maar bijvoorbeeld ook ontstekingen aan tandvlees, blaas of ooglid. Bij de luchtweginfecties gaat het vooral om bovenste luchtweginfecties (bijvoorbeeld verkoudheid), maar ook lage luchtweginfecties (zoals bronchitis en long-ontsteking) komen frequenter voor.

Een deel van de oorzaak ligt in een andere anatomie van het KNO-gebied en de onderste luchtwegen, lagere spierspanning (minder goed kunnen uithoesten), vaker optreden van zure reflux (waardoor zuurspetters in de longen kunnen komen) en verslikproblemen. Maar ook afwijkingen van het immuunsysteem spelen een rol. We komen hierop terug in **PARAGRAAF 3.9.2**.

HOE VAAK KOMEN LUCHTWEGINFECTIES VOOR?

Luchtweginfecties komen veel vaker voor bij kinderen met Downsyndroom. En de kinderen worden ook vaak veel ernstiger ziek.

RESPIRATOIR SYNCYTIEEL VIRUS (RSV)

Vrijwel alle kinderen in Nederland krijgen in de eerste twee levensjaren een RSV-infectie, maar vaak zal dit niet ernstig en onopgemerkt verlopen. In een Nederlands onderzoek bleek dat zo'n 10% van de jonge kinderen met Downsyndroom in het ziekenhuis is opgenomen vanwege een RSV-infectie. In de 2014-enquête van de SDS gaf een vergelijkbare 9% van de ouders aan dat hun kind met Downsyndroom een RSV-infectie had gehad. Als ouders een RSV-infectie rapporteren, dan zal het waarschijnlijk gaan om een gediagnosticeerde en heftig verlopen infectie.

De Nederlandse medische richtlijn voor kinderen met Downsyndroom adviseert om alle kinderen met Downsyndroom jonger dan 24 maanden een passieve immunisatie te geven met het middel Palivizumab, een antistof tegen het RS-virus. Omdat nog niet iedere verzekeraar dit standaard vergoed bij Downsyndroom, dient een arts een individuele aanvraag te doen.

ANTIBIOTICAPROFYLAXE VOOR RECIDIVERENDE LUCHTWEGINFECTIES

Kan het slikken van een onderhoudsdosis antibiotica helpen bij het voorkomen of minder ernstig maken van luchtweginfecties bij kinderen met Downsyndroom? Volgens de medische richtlijn is dit niet onderzocht. Het advies in de richtlijn is om dit alleen te doen als er vaak of langdurige luchtweginfecties spelen die negatief zijn voor welzijn of ontwikkeling. Voorwaarden zijn verder dat onderliggende KNO-problematiek is uitgesloten, er goed wordt afgestemd met ouders, er regelmatig wordt geëvalueerd en dat de behandeling bij voorkeur alleen in de winterperiode wordt ingezet.

COVID-19

Tijdens de pandemie is gebleken dat met name volwassenen met Downsyndroom gevoeliger zijn voor Covid-19. Ze worden vaker ziek, de ziekte verloopt ernstiger. En er overlijden verhoudingsgewijs meer mensen met Down-syndroom aan covid-19 dan de algemene bevolking.

Vaccinatie tegen Covid beschermt ook mensen met Downsyndroom. De vaccinatie geeft vergelijkbare (over het algemeen milde) bijverschijnselen als in de algehele bevolking. In meerdere onderzoeken is vastgesteld dat volwassenen met Downsyndroom na vaccinatie minder antistoffen vormen. En de bescherming na vaccinatie neemt sneller af. Bij mensen met Downsyndroom boven de 40 jaar

is dit nog erger. Booster vaccinatie is ook bij mensen met Downsyndroom effectief gebleken in het opnieuw verhogen van cellulaire en antistofbescherming. Vanwege hun grotere kwetsbaarheid krijgen mensen met Downsyndroom voorrang bij booster vaccinaties.

In het meest recente advies van de Gezondheidsraad worden kinderen en volwassenen met Downsyndroom aangewezen als een van de hoog risicogroepen die uitgenodigd zouden moeten worden voor een structureel vaccinatieprogramma tegen Covid-19 ieder najaar. Overigens leidt het doorlopen hebben van de natuurlijke infectie tot een hogere mate van bescherming dan een vaccinatie. Een combinatie van vaccinatie en een doorgemaakte infectie geeft de hoogste mate van immuniteit.

3.9.2 KENMERKEN VAN HET IMMUUNSYSTEEM BIJ DOWNSYNDROOM

Naast een verhoogde gevoeligheid voor infecties, met name van de luchtwegen, en een (enigszins) verminderde vaccinatierespons, hebben mensen met Downsyndroom een verhoogd risico op auto-immuunziekten. Zoals alopecia (haarverlies), thryreoïditis (schildklierontsteking), coeliakie en diabetes mellitus type 1. En zij hebben meer risico op leukemie. Ook dit wordt in verband gebracht met een niet optimaal functioneren van het immuunsysteem. Wat is er nu precies aan de hand?

HOE WERKT HET SPECIFIEKE IMMUUNSYSTEEM?

Bij een infectie wordt het specifieke afweersysteem geactiveerd. Dat bestaat uit T- en B-cellen. T-cellen binden zich aan geïnfecteerde cellen en doden deze. B-cellen maken antistoffen. Een specifiek type immuun cellen, de T-helpercellen, zetten de T-cellen en B-cellen 'aan' (of juist 'uit'). Soms maken de B-cellen afweerstoffen tegen het eigen lichaam. Als alles goed werkt, corrigeert ons immuunsysteem dit.

WAT IS ER ANDERS BIJ DOWNSYNDROOM?

Hieronder bespreken we afwijkingen van het immuunsysteem bij kinderen en/of volwassenen met Downsyndroom. Het is belangrijk om te beseffen dat er ook op dit gebied binnen de groep mensen met Downsyndroom grote variatie bestaat. Niet alle mensen met Downsyndroom hebben een verhoogde infectiefrequentie en het overgrote merendeel ontwikkelt geen auto-immuunziekte of leukemie.

THYMUS

Bij kinderen met Downsyndroom wordt al vanaf de geboorte een afwijkende anatomie en werking van de thymus gezien. De thymus heeft minder cellen en is kleiner. Er worden minder T-cellen geproduceerd. Een kleiner aantal en minder effectieve T-cellen kunnen een rol spelen in een minder goed afgestemde afweerreactie tegen infecties en in het ontstaan van auto-immuunziekten.

T-CELLEN EN B-CELLEN

Zowel bij de T-cellen als bij de B-cellen is de samenstelling van subgroepen van deze cellen anders bij kinderen met Downsyndroom dan bij andere kinderen.

CYTOKINEN

Cytokinen zijn boodschappersmoleculen. In onderzoeken naar tieners en volwassenen met Downsyndroom worden verhoogde concentraties gevonden van ontstekingsbevorderende cytokinen, wijzend op chronische ontstekingsreacties.

Een overmaat aan ontstekingsbevorderende cytokinen werkt door in het hele immuunsysteem. Meer onderzoek is wat ons betreft dringend gewenst. Chronische ontstekingsreacties spelen mee bij de ziekte van Alzheimer. En auto-immuniteit speelt waarschijnlijk een rol in de ernstige regressie die sommige tieners en volwassenen met Downsyndroom treft.

Zie het uitgebreide **VADEMECUM** als je meer wilt weten over het functioneren van het immuunsysteem bij mensen met Downsyndroom.

SCREENING VAN HET IMMUUNSYSTEEM

Heeft het zin om kinderen met Downsyndroom te screenen op immuniteitsproblemen? In de medische richtlijn wordt gesteld dat er op dat moment (het betreffende deel van de richtlijn is geschreven in 2011) geen verband was aangetoond tussen de immunologische kenmerken per individu en zijn/haar klinische problemen.

De richtlijn adviseert om alleen uitgebreide diagnostiek van het immuunsysteem te doen als er een klinisch beeld bestaat dat voor Downsyndroom ongewoon is en dat past bij het vermoeden van een (ernstige) afweerstoornis. Verder is het volgens de richtlijn wel belangrijk om alert te zijn op (de ernst van) infecties, auto-immuunziekten **(ZIE 3.7.4 VOOR COELIAKIE** en **3.4 VOOR SCHILDKLIERPROBLEMEN)** en leukemie.

3.9.3 VACCINATIES

De medische richtlijn raadt aan dat kinderen met Downsyndroom hetzelfde vaccinaties krijgen als iedereen. Kinderen met Downsyndroom reageren iets minder op vaccinatie. Maar ze bouwen wel voldoende beschermende antistoffen op. De hoeveelheid antistoffen verbetert bij herhaalde vaccinaties. Binnen het Rijksvaccinatieprogramma worden de diverse vaccinaties bij alle kinderen op verschillende leeftijden herhaald.

Het Rijksvaccinatieprogramma adviseert om meisjes en jongens van 10 jaar te vaccineren tegen het humaan papillomavirus. Dit virus is seksueel overdraagbaar en kan baarmoederhalskanker en kanker van de anus, penis, en de mond- en keelholte veroorzaken. De Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) adviseert om dit vaccin altijd aan te bieden. Ook als je verwacht dat de persoon niet seksueel actief zal worden. Dat laatste is in de praktijk namelijk moeilijk voorspelbaar.

De Gezondheidsraad adviseert om mensen met een verstandelijke beperking uit te nodigen voor de jaarlijkse (gratis) griepprik. De huisarts – of een instellingsarts als iemand in een intramurale instelling woont – kan dit doen.

3.9.4 MALIGNITEITEN

Mensen met Downsyndroom van alle leeftijden hebben minder kans op solide tumoren. Ook al hebben ze een minder goed functionerend immuunsysteem. Wellicht bevinden zich op chromosoom 21 genen die een rol spelen bij het onderdrukken van tumorgroei. Maar het precieze mechanisme is nog onbekend. Helaas hebben mensen met Downsyndroom wel een verhoogd risico op testikeltumoren en op leukemie.

ZAADBALKANKER

In de algemene bevolking komt zaadbalkanker bij ongeveer 0,6% van de mannen voor. Studies wijzen erop dat dit percentage ongeveer drie keer zo hoog is bij mannen met Downsyndroom. Meestal wordt zaadbalkanker vroeg ontdekt. Bij mannen met Downsyndroom wordt de diagnose echter vaak pas in een later stadium gesteld. De kans op genezen is groter bij vroegtijdige ontdekking, namelijk 90 tot 100%.

Vanwege het belang van vroege ontdekking wordt aangeraden om in de leeftijd van 15-40 jaar bij mannen met Downsyndroom regelmatig een controle te verrichten. Er wordt dan met de hand gevoeld of er een zwelling, knobbels, verhardingen of andere veranderingen zijn aan de testikels. Dit kan worden uitgevoerd door een ouder, een huisarts, kinderarts of arts VG. In de medische richtlijn wordt aanbevolen om dit elke drie maanden te doen. Dat is zo gekozen omdat dit ook wordt geadviseerd bij andere mannen die een verhoogd risico lopen op zaadbalkanker.

De behandeling bestaat uit het verwijderen van de zaadbal. Daarna is soms geen aanvullende behandeling meer nodig, soms nog aanvullend chemotherapie of bestraling of een lymfeklieroperatie, afhankelijk van de soort en gradering van de zaadbalkanker.

LEUKEMIE

Een groot deel van de pasgeborenen met Downsyndroom heeft een afwijkend bloedbeeld. In de eerste weken wordt vaak een overmaat aan neutrofielen (een type witte bloedcellen) gezien (bij 80%), een tekort aan bloedplaatjes (66%) en een te veel aan rode bloedcellen (33%). Deze afwijkingen zijn over het algemeen mild. Ze verdwijnen meestal spontaan binnen enkele weken.

Bovengenoemde bloedbeelden zijn goedaardig. Maar bij Downsyndroom is er daarnaast helaas een sterk verhoogd risico op leukemie. Tegen de leeftijd van 30 jaar heeft zo'n 3 à 4 procent leukemie (AML of ALL) gekregen.

ACUTE MYELOÏDE LEUKEMIE

Bij AML is er een ongeremde aanmaak van myeloïde stamcellen in het beenmerg. Dit zijn de cellen die zich normaal gesproken ontwikkelen tot rode bloedcellen, granulocyten (type witte bloedcellen), monocyten (type witte bloedcellen) en bloedplaatjes. In plaats daarvan gaan deze stamcellen woekeren en vormen kwaadaardige leukemiecellen (zogenaamde blasten). Ziekteverschijnselen van AML zijn bloedarmoede, bloedingen, infecties, zwellingen van lymfeklieren en tandvlees en pijn in de botten. Vaak ontstaat AML sluipend.

TRANSIËNTE ABNORMALE MYELOPOIESIS (TAM)

Bij ongeveer 5-30% van de pasgeboren kinderen met Downsyndroom treedt een vorm van tijdelijke leukemie op: transiënte abnormale myelopoiesis (TAM). TAM komt alleen voor bij Downsyndroom.

TAM leidt tot klinische verschijnselen bij 5-10% van alle pasgeboren kinderen met Downsyndroom. Het gaat daarbij om een combinatie van meerdere van de volgende symptomen: ophoping van vocht in verschillende lichaamsdelen, vocht tussen de vliezen rondom het hart of de longen, orgaanvergrotingen (zoals vergroting van lever en milt), galstuwing, geelzien en/of huiduitslag. TAM met klinische verschijnselen is niet onschuldig. Het wordt behandeld met een lage dosis cytarabine (een vorm van chemotherapie). Met deze behandeling stijgt de halfjaar-overleving van kinderen met klinische TAM van 67% naar 88%.

Bij een groot deel van de kinderen met TAM zijn er geen klinische verschijnselen. Het komt bij deze kinderen alleen aan het licht als er bloedonderzoek en een GATA1 mutatie bepaling is gedaan. In het merendeel van deze kinderen (80-90%) verdwijnen de blasten en de GATA1 mutaties spontaan binnen de eerste drie levensmaanden.

Bij 10-20% van de kinderen met GATA1 mutaties (en al dan niet klinische verschijnselen van TAM) verdwijnen deze mutaties niet in de eerste levensjaren. In combinatie met nieuwe mutaties in andere genen kan dit vervolgens ergens in de eerste vier levensjaren leiden tot myeloïde leukemie (ML-DS).

Het is uiteraard belangrijk dat artsen bedacht zijn op het herkennen van verschijnselen van leukemie bij kinderen met Downsyndroom.

ACUTE LYMFATISCHE LEUKEMIE

De woekerende onrijpe witte bloedcellen bij ALL zijn lymfocyten. Bij kinderen met Downsyndroom gaat het daarbij vrijwel altijd om B-lymfocyten. Volgens één studie hebben kinderen met Downsyndroom met kort na de geboorte relatief veel B-cellen meer risico op het later ontwikkelen van ALL. De ziekteverschijnselen bij ALL zijn vrijwel identiek aan die bij AML. Alleen bij ALL kan de thymus zwellen, terwijl dit bij AML niet gebeurt.

Waar de prognose van AML gunstiger is bij kinderen met Downsyndroom dan bij andere kinderen, is dit bij ALL andersom. Bij kinderen met Downsyndroom komt het vaker voor dat de ziekte onvoldoende reageert op de chemotherapie en/of dat deze weer terugkomt na verloop van tijd. Degenen waarbij dit gebeurt hebben een zeer ongunstige prognose. Daarnaast is er een hoger risico op sterfte als gevolg van de behandeling, met name door infecties in de periodes dat de afweer is onderdrukt door de chemotherapie.

3.10 ORTHOPEDISCHE PROBLEMEN

Mensen met Downsyndroom hebben vaak algemene band- en gewrichtsslapte en slappe spieren. Hierdoor hebben ze bijvoorbeeld vaker platvoeten en abnormale bewegelijkheid van knie- of heupgewrichten. Daarnaast is er een hoger risico op gewrichtsontstekingen (artritis).

Als die afwijkingen niet worden behandeld, kunnen deze pijn veroorzaken en (ernstige) bewegingsbeperkingen. Vroege onderkenning en behandeling is cruciaal. Een gesprek over mogelijke symptomen (anamnese) is lang niet altijd voldoende om afwijkingen tijdig te herkennen, omdat deze al kunnen optreden en verergeren voordat er duidelijke klachten zijn. Bovendien reageren mensen met Downsyndroom vaak minder duidelijk en trager op pijnprikkels en zijn ze minder nauwkeurig in het lokaliseren van pijn. Onbegrepen gedragsveranderingen kunnen een signaal zijn dat er pijn speelt.

3.10.1 ARTROPATHIE: EEN ONDERSCHAT PROBLEEM

De arts moet gericht screenen op artritis en artrose (samen bekend als artropathie). De Nederlandse medische leidraad benadrukt dat artsen bij kinderen met Downsyndroom alert moeten zijn op symptomen van artropathie, dat wil zeggen zwelling, pijn en vermindering van activiteit van gewrichten. Bij een vermoeden of diagnose van artritis wordt aanbevolen om de expertise van een kinderreumatoloog of kinderorthopedisch chirurg in te roepen. Een snelle agressieve medicamenteuze behandeling verbetert de langetermijnprognose. Omdat artritis invloed heeft op meerdere aspecten van het leven, gebeurt behandeling door een multidisciplinair team.

3.10.2 VOETPROBLEMEN

PLATVOETEN

Door band- en gewrichtsslapte komen platvoeten – pes planus – voor bij de overgrote meerderheid van de kinderen, tieners en volwassenen met Downsyndroom. Platvoeten worden behandeld met steunzolen of met orthopedisch of hoog semi-orthopedisch schoeisel. Soms ook met spalken om de voeten stabiel te krijgen. Een operatie is heel zelden nodig.

De medische leidraad voor kinderen met Downsyndroom adviseert in eerste instantie aangepast niet al te zwaar schoeisel. En ze adviseren om naar een orthopedisch schoentechnieker voor kinderen verbonden aan een centrum voor kinderrevalidatie en kinderorthopedie te gaan. Soms worden ook rekoefeningen van de achillespezen geadviseerd.

Zonder goede schoenen lopen jongeren met platvoeten het risico op eeltvorming op drukpunten, chronische overbelasting van de banden en de ontwikkeling van botsporen (beengezwellen). Ook is het bij doorgezakte voeten zonder geschikte schoenen moeilijker om een goede lichaamshouding te ontwikkelen. Toch draagt in de praktijk niet iedereen met Downsyndroom geschikt schoeisel. Blijkbaar wordt het probleem in Nederland lang niet altijd herkend. Meer aandacht voor het belang van passend schoeisel lijkt ons belangrijk.

AFWIJKINGEN VAN DE STAND VAN DE GROTE TEEN

Bij kinderen met Downsyndroom kunnen afwijkingen van de stand van de grote teen voorkomen. Soms staat de grote teen naar buiten (metatarsus primus varus) met een grotere afstand tussen de eerste en tweede teen. Ook kan er scheefstand van de grote teen zijn (hallux valgus). Het onderste kootje van de grote teen staat naar buiten, terwijl het bovenste kootje naar binnen buigt. Er kan een pijnlijke knobbel ontstaan in het tussenliggende gewricht. Als de klachten zorgen voor (heel) slecht lopen, dan kan er worden geopereerd.

3.10.3 HEUPPROBLEMEN

INSTABIELE HEUPEN

Bij heupdysplasie wordt de heupkop onvoldoende overdekt door de heupkom. Bij een instabiele heup verschuift de kop af en toe deels uit de kom (habituele subluxatie). Na verloop van tijd kan dit de voortdurende stand van de kop worden (persisterende subluxatie). Uiteindelijk kan de kop helemaal uit de kom

raken (gefixeerde luxatie). Als de kop niet meer in de kom komt, dan kan er in de loop der tienerjaren slijtage van de kop (artrose) ontstaan met uiteindelijk pijnklachten en verlies aan mobiliteit. Een instabiele heup komt voor bij 1-7% vanaf de leeftijd dat kinderen met Downsyndroom gaan lopen tot aan de adolescentie.

In het begin kunnen ouders een knakkend geluid opmerken van de heup bij tillen of andere activiteiten. Dat geluid ontstaat als de kop (bijna of helemaal) uit de kom raakt (en vervolgens weer terugschiet). Een ander teken dat kan wijzen op heupinstabiliteit is als het kind plots een moment stopt met het bewegen van een been (bij tijgeren, kruipen of lopen) totdat de heup spontaan weer goed schuift. Ze hebben meestal geen pijn hierbij.

Heupinstabiliteit geeft niet altijd duidelijke klachten. Er wordt aanbevolen om regelmatig röntgenfoto's van het bekken te maken. Dit wordt belangrijk vanaf de leeftijd dat de kinderen beginnen te lopen. Je zou dit vanaf een jaar of zes jaarlijks moeten herhalen. Als de verplaatsing van de heupkop naar buiten toe acceptabel is tweejaarlijks. Helaas is instabiliteit ook niet altijd goed zichtbaar op röntgenfoto's. Daarom wordt laagdrempelige consultatie van de kinderorthopedisch chirurg aanbevolen, als er enige twijfel is over instabiliteit. Bijvoorbeeld bij knakkende geluiden van de heupen, plots even stoppen met bewegingen van het aangedane been, een verminderd activiteitenniveau, een afwijkend looppatroon (mank lopen) of eventuele pijnklachten.

Bij heupinstabiliteit – of een vermoeden daarvan – wordt aangeraden om een kinderorthopeed met ervaring met kinderen met Downsyndroom te consulteren. Zij kunnen na zorgvuldige diagnostiek adviseren over wel of niet opereren. De ervaring is dat vroeg ingrijpen op termijn grotere problemen (pijnklachten en ernstige slijtage van de heupkop) kan voorkomen.

Bij operaties wordt meestal de hoek van de heuphals met het dijbeen gecorrigeerd en/of er wordt een beter passende kom in het bekken gecreëerd. Hierdoor wordt het heupgewricht gecentreerd en gestabiliseerd. Operatie maakt de heup stabieler. Er worden ook wel complicaties gerapporteerd, zoals sporadisch de noodzaak nogmaals te opereren, soms wondinfecties, en vaak een verschil in beenlengte na de operatie. Dat laatste kan overigens tijdelijk van aard zijn en is goed op te vangen met aangepast schoeisel. Na de operatie moet het kind de eerste zes tot acht weken een gipsbroek dragen, daarna kan tijdens de revalidatie het gewricht gewoon weer worden belast.

De medische richtlijn wijst erop dat het soms – vaak pas op de leeftijd van zeven à acht jaar – voorkomt dat bij kinderen met Downsyndroom de heup acuut uit de kom is geschoten zonder dat er daarbij sprake is heupdysplasie (het kommetje kan in principe de kop nog goed bedekken). In die situatie kan een kinderorthopedisch chirurg de kop weer in de kom plaatsen onder sedatie of anesthesie.

Ook bij volwassenen met Downsyndroom kunnen er heupproblemen spelen. Bij (invaliderende) pijnklachten, kan een volledige heupprothese worden overwogen. Dit kan pijnverlichting en behoud van functie opleveren. Er kunnen daarbij echter ook complicaties optreden. Verder is revalideren na een volledige heupprothese een lang proces. Hierbij gelden bewegingsbeperkingen, want de eerste maanden is er een risico dat de nieuwe heup uit de kom schiet. Er moet in het overleg tussen medici, patiënt en ouders/verzorgers/verwanten worden gekeken in hoeverre de persoon in staat is om zich (met steun van de omgeving) aan deze beperkingen te houden, wat de winst kan zijn van een operatie en wat de risico's kunnen zijn.

VERGLIJDING VAN DE GROEISCHIJF

Bij ongeveer 1 op de 100 mensen met Downsyndroom treedt epifysiolysis capitis femoris op. Dit betekent dat de groeischijf in het dijbeen verzwakt waardoor de kop gaat verschuiven ten opzichte van het dijbeen. Een afwijkend looppatroon en het niet kunnen belasten van het been kan een aanwijzing zijn. Bij een vermoeden van epifysiolysis capitis femoris moeten er onmiddellijk röntgenfoto's worden gemaakt. Om verergering te voorkomen mag het been niet worden belast. Deze afwijking moet altijd operatief worden behandeld. Verder raadt de medische richtlijn aan om bij deze afwijking de schildklierfunctie te checken, omdat er een onderzoek is dat een verband suggereert tussen verglijding van de groeischijf en een te trage schildklier.

3.10.4 KNIEPROBLEMEN

Bij knieschijfinstabiliteit (patellofemorale instabiliteit) blijft de knieschijf niet goed in het midden van het gewricht zitten. De knieschijf schuift naar de zijkant en kan zelfs helemaal uit de kom schieten (luxatie). Door band- en gewrichtsslapte komt dit bij mensen met Downsyndroom vaker voor dan in de algehele bevolking.

Het zou goed zijn als bij de heupcontroles ook de knie wordt meegenomen. Een kinderarts kan voelen of de knieschijf niet te veel is verplaatst in zijwaartse richting en of de knie nog helemaal kan worden gestrekt. De arts kan navragen bij de ouders hoe het met bewegen gaat. Als een kind frequent plots door de benen zakt, pijn heeft of mank loopt, dan kan dit wijzen op knieschijfinstabiliteit. Vaak zijn er bij deze afwijking echter geen duidelijke klachten of symptomen. Een röntgenfoto van de knie kan aanvullende informatie geven. Bij twijfel moet worden doorverwezen naar een kinderorthopeed of kinderorthopedisch chirurg. Ook bij duidelijke X-benen moet vroeg worden doorverwezen naar een kinderorthopeed of kinderorthopedisch chirurg, omdat dit op termijn kan leiden tot knieschijfinstabiliteit. X-benen kunnen worden behandeld met steunzolen, nachtspalken of bij ernstige vormen soms ook met een operatieve ingreep, een zogenaamde beenstandcorrectie.

3.10.5 AFWIJKINGEN VAN DE WERVELKOLOM

INSTABILITEIT VAN DE NEKWERVELS

Bij atlanto-axiale instabiliteit (C1-C2 instabiliteit) kan de eerste nekwervel (atlas) te veel verschuiven ten opzichte van de tweede nekwervel (axis). Bij altanto-occipitale instabiliteit (C0-C1 instabiliteit) geldt dit voor de schedel ten opzichte van de eerste nekwervel. Instabiliteit van de nekwervels zal meestal geen symptomen geven, maar in een klein aantal gevallen kan het leiden tot druk (compressie) op het ruggenmerg. Symptomen hiervan zijn onder andere: pijn in de nek; incontinentie; stijve benen; veranderingen in het looppatroon, Babinski-reflex (afwijkende voetzoolreflex). Uiteindelijk kan verlamming ontstaan. Bij compressie van het ruggenmerg dienen de wervels operatief te worden gestabiliseerd.

Instabiliteit van de nekwervels met symptomen van ruggenmergbeklemming is zeldzaam. Omdat ruggenmergbeklemming tot ernstige problemen kan leiden wordt aangeraden om wel alert te zijn op de eerder genoemde symptomen die kunnen wijzen op atlanto-axiale instabiliteit. Bij een vermoeden van instabiliteit van de nekwervels moet met spoed een neurologische evaluatie worden uitgevoerd, omdat problemen snel kunnen verergeren.

Sporten en gymnastiek, inclusief de koprol, hoeven (voor mensen zonder symptomen van ruggenmergbeklemming) niet afgeraden te worden, als het maar goed wordt begeleid. Wanneer men in het kader van een preoperatief onderzoek wil vaststellen of er sprake is van atlanto-axiale instabiliteit, dan is een neurologisch onderzoek beter dan een röntgenfoto. Bij intuberen van mensen met Downsyndroom voorafgaand aan een narcose, bijvoorbeeld bij een operatie, moeten abnormale flexie-extensie- en rotatiebewegingen in de nek worden vermeden.

SCOLIOSE

Bij scoliose is er een zijdelingse verdraaiing en verkromming van de wervelkolom. Scoliose kan worden vastgesteld met een buktest. Als er bij het vooroverbuigen een bolling zichtbaar is op de rug, waardoor de rug niet symmetrisch lijkt, dan kan er sprake zijn van scoliose. Bij een vermoeden hiervan moet een kinderorthopedisch chirurg worden geraadpleegd.

Er zijn geen specifieke richtlijnen voor de behandeling van scoliose bij kinderen met Downsyndroom. Behandeling is afhankelijk van leeftijd, soort en ernst van de scoliose. Als de scoliose gering is, hoeft er niet te worden behandeld. Behandeling kan bestaan uit oefentherapie, het dragen van een brace (korset) of soms een operatie.

SLIJTAGE VAN WERVELS

Slijtage van de wervels komt bij volwassenen en ouderen met Downsyndroom vaker en eerder voor dan in de algehele bevolking. Bij lage rugpijn of pijn aan de benen of nekpijn met uitstraling naar de armen moet slijtage van de wervels worden gecontroleerd. Klachten worden behandeld met fysiotherapie, pijn- en ontstekingsremmers of soms door een operatie.

3.10.6 OSTEOPOROSE

Als je ouder wordt neemt je botmassa af. Dit heet osteopenie. Het kan een voorstadium zijn van osteoporose, botontkalking. Bij osteoporose worden je botten zo broos dat ze makkelijker breken. Ook kan er pijn ontstaan door het inzakken van wervels. Botdichtheid wordt gemeten met een DEXA-scan (Dual Energy Xray absorptiometry). Daarbij wordt bepaald hoeveel röntgenstraling er wordt geabsorbeerd door het bot. Dit kan gemeten worden voor lendenwervels, nekwervels, heupen en/of onderarm.

Tegengesteld aan de situatie in de algehele populatie is er bij Downsyndroom bij de mannen vaker sprake van lage botdichtheid dan bij de vrouwen.

LEEFSTIJL EN RISICOFACTOREN

Ook bij mensen met Downsyndroom kunnen leefstijlkenmerken en bijkomende medische problemen van invloed zijn op het risico op osteoporose. Voldoende lichaamsbeweging en voldoende vitamine-D en/of blootstelling aan zonlicht zouden preventief kunnen werken. Medicijnen (bijvoorbeeld tegen epilepsie) kunnen juist een risicofactor vormen.

3.11 GEBIT

3.11.1 NIET GOED OP ELKAAR PASSEND BOVEN- EN ONDERGEBIT

Het middengezicht is bij baby's met Downsyndroom vlak en minder ontwikkeld. Al bij de geboorte is het gehemelte korter en smaller dan bij andere kinderen. Tijdens de verdere ontwikkeling groeien vervolgens zowel de boven- als onderkaak minder uit. Daarbij blijft vooral de groei van de bovenkaak sterk achter. Door deze afwijkingen in aanleg en uitgroei passen tanden en kiezen – zowel in het melkgebit als met name in het vaste gebit – vaak niet goed op elkaar. Het gebit kan niet passen door:

- Een onderbeet, waarbij de onderkaak meer naar voren steekt dan de bovenkaak
- Een kruisbeet, waarbij een deel van de tanden en/of kiezen van de bovenkaak binnen de tanden en/of kiezen van de onderkaak vallen
- Een open beet, waarbij de bovenste en onderste voortanden geen contact kunnen maken

EFFECTEN VAN EEN SLAPPE RELATIEF GROTE TONG

Een kleinere mondholte en relatief grote tong, met weinig spierspanning in tong- en mondspieren, kan leiden tot een open mondhouding. Ook ontstaat er druk van de tong op de tanden en kiezen en/of een tong die in rust tussen de kiezen ligt. Deze problemen kunnen een negatief effect hebben op de groei en stand van de kaak, tanden en kiezen. De medische richtlijn zegt dat bij een zeer ernstige vergrote tong een chirurgische verkleining van de tong overwogen kan worden, hoewel hiermee de tongslapte niet wordt opgeheven. Bij een open mondhouding wordt logopedische behandeling geadviseerd.

OROFACIALE REGULATIETHERAPIE

Bij een open mondhouding, een slappe tong, onvoldoende spierspanning van mond en kaak en/of een minder goede mondmotoriek kan de Castillo-Morales orofaciale regulatie-therapie worden overwogen. Hierbij worden logopedische oefeningen en drukpuntmassages toegepast. En er wordt een goede algehele lichaamshouding gestimuleerd. In aanvulling daarop wordt bij kinderen met Downsyn-droom met een tong die te veel naar voren ligt een mondplaatje gebruikt. Dat is een dun op maat gemaakt kunststof plaatje dat precies in het gehemelte past. Op het plaatje zit een knopje (tongstimulatorknop) en veel kinderen gaan daardoor met hun tong met dit knopje 'spelen' (zoals iemand met zijn tong aan een kies peutert waar een hoekje vanaf is gebroken). Het plaatje is verder voorzien van lipstimulatoren, oneffenheden langs de rand die de lippen stimuleren tot een goede spierspanning en mondsluiting.

Onderzoeken laten een aantal positieve blijvende effecten zien van deze therapie, met name wat betreft mondsluiting, tongpositie, spierspanning van de lippen, gezichtsexpressie, kwijlen, spraakontwikkeling, snurken en apneu. Er zijn aanwijzingen dat deze therapie ook een positieve uitwerking kan hebben op het goed op elkaar gaan passen van tanden en kiezen.

3.11.2 AANLEG EN ONTWIKKELING VAN TANDEN EN KIEZEN

Zowel het melkgebit als het blijvend gebit breken vaak later door dan bij andere kinderen. De melktanden en - kiezen zijn vaak groter, maar de blijvende tanden en kiezen zijn juist vaak kleiner dan bij anderen. In het blijvend gebit zijn het zichtbare gedeelte van de tanden en kiezen vaak kort. Ook is er vaak sprake van relatief korte wortels. Het glazuur (de glazuurkap) is vaak relatief dun.

Het is belangrijk dat de tandarts iedere tand en kies goed identificeert, zodat er tijdens de wisseling geen verwarring kan ontstaan of het gaat om een blijvend of melkelement. Als de wisseling niet symmetrisch plaatsvindt dan moet met röntgenfoto's gekeken worden of de tand of kies is aangelegd. Of bijvoorbeeld in een verkeerde stand ligt. Soms moeten tanden of kiezen getrokken worden. Samenwerking met een orthodontist wordt aangeraden.

ONTBREKENDE KIEZEN EN/OF TANDEN

Het melkgebit van kinderen met Downsyn-droom is vaak (vrijwel) compleet. Maar in het blijvende gebit ontbreken er vaak meerdere tanden of kiezen. Het vaakst ontbreken laterale snijtanden in het bovengebit, gevolgd door de tweede kies na de snijtand in boven- en/of ondergebit.

3.11.3 ORTHODONTIE EN IMPLANTATEN

Vanwege niet goed op elkaar passen van boven- en ondergebit en door het ontbreken van tanden of kiezen zal iemand vaak naar de orthodontist moeten. Dit is het meest effectief als het tijdens de groei of groeispurt wordt gedaan.

Bij een dwangbeet passen boven- en ondertanden tijdens het bijten slecht op elkaar. De onderkaak schuift naar voren of opzij om de tanden goed op elkaar geplaatst te krijgen. Hierdoor ontstaat extra slijtage van kiezen en extra belasting van het kaakgewricht. Als in het melkgebit een dwangbeet ontstaat, dan raadt de medische richtlijn aan om de melkelementen in te slijpen om te voorkomen dat de dwangbeet overgaat naar het blijvend gebit.

Verbreden van een erg smal gehemelte kan het best worden gedaan als de naad tussen de twee helften van de bovenkaak nog niet is verbeend (normaliter met 8 of 9 jaar). Dan kan dit nog worden uitgevoerd met een expander. Dat is een orthodontisch apparaat dat over de bovenste kiezen wordt geplaatst en dat de twee helften van de bovenkaak stapsgewijs uit elkaar duwt. Deze verbreding kan kruisbeten voorkomen. Bovendien kan het helpen bij het (deels) voorkomen of behandelen van slaapapneu.

De medische richtlijn raadt aan om met zes jaar een eerste bezoek aan een orthodontist in te plannen. En de groei van kaak en gebit samen met de orthodontist goed te blijven volgen. Zo kunnen orthodontische behandeling op tijd starten. Orthodontie heeft niet alleen een esthetisch doel. Zo maakt een regelmatige tandstand goede mondhygiëne makkelijker uitvoerbaar.

Druk van de tong op de tanden tijdens het slikken (tongpers) kan een negatief effect blijven hebben op de stand van de tanden. Door logopedie kan worden geprobeerd deze gewoonte te doorbreken. En bij een zeer ernstige vergrote tong kan een chirurgische tongverkleining worden overwogen.

Relatief korte wortels en een groter risico op afbraak van de wortels kunnen orthodontische behandelingen ingewikkeld maken. Als er tanden of kiezen moeten worden getrokken om ruimte te maken, dan moeten die met de langste wortels zo mogelijk behouden blijven.

Orthodontische behandeling kan verder worden bemoeilijkt door gebrek aan belastbaarheid en meewerken van de persoon. Daarom is het belangrijk om het kind al jong te leren wennen aan tandartsbezoek en aan mondverzorging. Om redenen van belastbaarheid en meewerken kan worden gekozen voor een beperkt orthodontisch behandeltraject. Waarbij niet gestreefd wordt naar perfectie maar naar een functioneel en esthetisch acceptabel resultaat. Dit zijn individuele beslissingen die in overleg met ouders/ verzorgers en de persoon zelf worden genomen.

IMPLANTATEN

Als er tanden of kiezen ontbreken kunnen implantaten worden overwogen. Deze kunnen pas na het 18de jaar geplaatst worden.
Het succespercentage van implantaten ligt bij mensen met Downsyndroom wat lager dan in de algehele bevolking. Wanneer er sprake is van (chronische) parodontitis (tandvleesontsteking waarbij ook het kaakbot wordt aangetast), dan is het risico op falen van het implantaat hoger. Niet iedereen met Downsyndroom heeft parodontitis. Bij degenen zonder parodontitis slaagt implantatie over het algemeen goed.

3.11.4 GEBITSVERZORGING

MINDER CARIËS

Ondanks een vaak wat minder goede gebitsverzorging, hebben mensen met Downsyndroom gemiddeld gesproken minder cariës (aantasting van glazuur en tandbeen door bacteriën) dan mensen uit de algehele bevolking.

Minder kans op cariës betekent niet dat mensen met Downsyndroom nooit gaatjes krijgen.
Veel zoete tussendoortjes of onvoldoende tandartszorg maken ook bij mensen met Downsyndroom de kans op gaatjes groter.

SLIJTAGE VAN TANDEN EN KIEZEN

Tanden en kiezen kunnen worden aangetast zonder tussenkomst van bacteriën. Dit komt vaker voor bij mensen met Downsyndroom dan in de algehele bevolking. Hier is kans op wanneer iemand astma heeft, door de mond ademhaalt, met de tanden knarst en/of zure reflux heeft. Ook drinken van zure frisdranken verhoogt dit risico. Medicatie tegen reflux kan (ook) erosie van tanden tegengaan. Frisdranken door een rietje drinken, in plaats van direct uit een glas, vermindert schade aan de tanden. Als door erosies het tandbeen bloot is komen te liggen, dan moet dit met composiet worden afgedekt.

PARODONTITIS

Tandvleesontsteking waarbij ook het kaakbot wordt aangetast (parodontitis) is een veel voorkomend probleem bij mensen met Downsyndroom. Een gevolg kan zijn dat tanden of kiezen losraken. Hoe ouder, hoe vaker dit voorkomt. Afwijkingen in speekselvloed (minder dan gebruikelijk), speekselsamenstelling, buffercapaciteit van het speeksel, meer schadelijke bacteriën in de mond, verminderde afweer en soms ook minder goede gebitverzorging lijken hierbij een rol te spelen.

In het melkgebit is er meestal alleen sprake van ontsteking aan de rand van het tandvlees. In de tienerleeftijd kan het tandvlees zich gaan terugtrekken. Bij oudere tieners kan parodontale afbraak gaan optreden met terugtrekkend tandvlees (pocketvorming). Door verlies aan steunweefsel rondom de korte wortels kunnen tanden en kiezen uitvallen.

Vanwege het verhoogde risico op tandvleesproblemen moet goede mondhygiëne op zeer jonge leeftijd worden aangeleerd.
De medische richtlijn raadt een elektrische tandenborstel aan. Hiermee kan grondiger worden gereinigd. En kinderen raken gewend aan trillingen in de mond, wat behandeling door tandarts en mondhygiënist makkelijker maakt. Door een minder goede sensomotoriek blijft bij het tandenpoetsen ondersteuning door ouders/verzorgers veelal nodig (monitoren en eventueel napoetsen), ook bij oudere kinderen en tieners.

De medische richtlijn beveelt aan om vanaf een jaar of 13 eens per drie maanden controleafspraken te maken met een mondhygiënist en – als dit nodig is – het gebit grondig te laten reinigen (met scaling en rootplaning), eventueel aangevuld met chemische plaquecontrole.

CENTRA VOOR BIJZONDERE TANDHEELKUNDE

Bij de Centra voor Bijzondere Tandheelkunde (CBT) werken gespecialiseerde tandartsen die meer kennis hebben van de gebitsproblematiek bij mensen met Downsyndroom dan (de meeste) reguliere tandartsen. Bovendien hebben zij meer tijd per patiënt. En ze zijn gewend om te gaan met minder coöperatieve en angstige patiënten. Regel dit op tijd. Als hiermee te lang wordt gewacht, komt iemand pas als zeer moeilijk behandelbare jongvolwassene bij een CBT met door achterstallig onderhoud veel tandsteen en tandvleesproblematiek.

3.11.5 TANDENKNARSEN

Bruxisme – tandenknarsen of tanden hard op elkaar knellen, overdag en/of 's nachts – komt volgens de literatuur relatief vaak voor bij kinderen, tieners en volwassenen met Downsyndroom

Bruxisme bij kinderen met Downsyndroom lijkt leeftijdgerelateerd te zijn met een piek tijdens het wisselen van melkgebit naar blijvend gebit. Na het twaalfde jaar neemt het aantal af. Er lijkt bij kinderen met Downsyndroom geen verband te zijn tussen knarsen en geslacht of cognitief niveau.

De medische richtlijn geeft aan dat bruxisme bij jonge kinderen met een melkgebit niet actief behandeld hoeft te worden. Als er bij oudere kinderen (met een deels of geheel blijvend gebit) tieners of volwassenen sprake is van (ernstige) gebitsslijtage door bruxisme, dan kan een mondplaatje om tanden en kiezen te beschermen worden overwogen. Ook kan – om het glazuur te behouden – een opbouwlaag van composiet worden aangebracht. Dit is dan een slijtlaag, na doorslijten kan dit opnieuw worden aangebracht.

Volgens de medische richtlijn is de gewoonte van tandenknarsen niet te veranderen. In de literatuur zijn er echter wel enkele casusbeschrijvingen te vinden waarbij met gedragstherapie in ieder geval knarsen overdag is tegengegaan. Tandenknarsen overdag kan worden gezien als een (onbewust) zichzelf belonende activiteit. Degene die knarst ervaart het geluid en/of het gevoel als prettig. Deze onbewuste gewoonte doorbreken kan door kinderen/tieners een andere stimulans te geven ter vervanging van het knarsen (bijvoorbeeld een massageapparaat). Daarna wordt die vervangende stimulans weer afgebouwd. Dit kan de (onbewuste) gewoonte om te knarsen doorbreken. Soms is er ook gewerkt met differentiële bekrachtiging waarbij iemand tijdens een spelsessie aandacht krijgt op het moment dat hij of zij een bepaalde periode (bijvoorbeeld 20 seconden) niet heeft geknarst. Daarna maak je die periode geleidelijk langer. Dergelijke gedragsbeïnvloeding vraagt deskundigheid, aandacht en tijd. Maar het lijkt ons het overwegen waard als het knarsen niet alleen leidt tot gebitsslijtage maar ook gepaard gaat met harde door de omgeving als onaangenaam ervaren knarsgeluiden.

3.12 EPILEPSIE

Epilepsie komt vaker voor bij mensen met Downsyndroom dan in de algehele bevolking. Er zijn twee leeftijden waarop bij mensen met Downsyndroom epilepsie relatief vaak begint: in het eerste levensjaar, of na het 45ste jaar.

SYNDROOM VAN WEST

Het gaat bij jonge kinderen met Downsyndroom vaak om het syndroom van West, ook wel infantiele spasmen of salaamkrampen genoemd.

Syndroom van West begint altijd in het eerste levensjaar. Verschijnselen zijn aanvallen van krampachtige buigbewegingen (maar soms ook strekbewegingen) van de romp, het hoofd en ledematen. De aanvallen zijn vaak. Het kindje houdt plots op met wat het daarvoor aan het doen was. In het begin gaat het vaak om korte series van 2-3 krampen achter elkaar met een paar seconden ertussen. Als de ziekte langer duurt, dan kunnen er series zijn van tot wel 20-100 krampen. De ogen kunnen naar een kant wegdraaien en het kan lijken of het kind even niet bewust is van zijn of haar omgeving. Soms gaan kinderen huilen of juist lachen na een serie. Soms zijn er subtiele aanvallen, waarbij kinderen alleen een grimas maken, een paar keer gapen of een ademsnik hebben, zonder dat ledematen en romp bewegen.

Als je als ouder deze verschijnselen bij je kind herkent, ga er dan mee naar een (kinder) arts. Maak met je telefoon een filmopname van de verschijnselen als het kan. De arts kan dan zien wat je bedoelt en kan beoordelen of er wellicht sprake is van epilepsie. Vroege onderkenning en behandeling kan volgens sommige onderzoeken de prognose verbeteren. Zo lang de epilepsie niet onder controle is, zal de ontwikkeling van het kind tot stilstand komen of kan het kind vaardigheden verliezen. Bij verdenking op epilepsie zal een kinderneuroloog erbij worden betrokken. Er wordt een EEG (hersenfilmpje) gemaakt. Bij syndroom van West zijn er typische afwijkingen op zo'n EEG, zogenaamde hypsaritmie.

Het is van belang dat er snel met behandeling begonnen wordt. De behandeling bestaat uit medicatie. Dat zal veelal prednison zijn, eventueel ACTH, en/of anti-epileptica zoals vigabatrine.

Kinderen kunnen door medicatie geheel aanvalsvrij worden en ook na afbouw van de medicatie aanvalsvrij blijven. Maar het komt soms ook voor dat de epilepsie niet onder controle raakt of dat na afbouw van de medicatie epilepsie na verloop van tijd toch weer terugkomt. Kinderen met Downsyndroom kunnen volledig herstellen van het syndroom van West zonder lange termijn nadelige gevolgen. Maar bij kinderen met Downsyndroom die het syndroom van West hebben gehad komt een ernstigere mate van verstandelijke beperking wel vaker voor dan bij kinderen met Downsyndroom die geen epilepsie hebben gehad. Ook wordt bij hen vaker een autisme spectrum stoornis (ASS) gevonden. Het is onduidelijk of het syndroom van West de oorzaak hiervan is of dat bij een deel van de kinderen met Downsyndroom en syndroom van West een achterliggend proces zowel oorzaak is van een ernstiger mate van verstandelijke beperking, meer kans op ASS en meer risico op epilepsie.

EPILEPSIE BIJ OUDEREN

Ook in de latere kinderjaren, de adolescentie en de jongvolwassen leeftijd hebben mensen met Downsyndroom een verhoogd risico op het ontstaan van epilepsie. Maar dit risico gaat snel omhoog na het 45ste levensjaar.

Bij ouderen met Downsyndroom gaat het om een specifieke vorm van epilepsie, in het Engels aangeduid met 'late onset myoclonic epilepsy in Down Syndrome', afgekort als LOMEDS. Deze vorm van epilepsie is sterk gekoppeld aan de ziekte van Alzheimer. Waarschijnlijk ontwikkelt meer dan de helft van de ouderen met Downsyndroom met de ziekte van Alzheimer LOMEDS. De aanvang van de epileptische aanvallen is vaak enkele maanden na de eerste klinische verschijnselen van de ziekte van Alzheimer. Vervolgens gaat het cognitief functioneren en de zelfstandigheid snel achteruit. LOMEDS uit zich met myoclonische aanvallen (kortdurende schokjes in armen en benen) en soms ook met tonisch-clonische aanvallen (grote aanvallen met verstijving, schokken en bewusteloosheid). Om de kwaliteit van leven zo goed mogelijk te behouden is snelle onderkenning en medicatie belangrijk. LOMEDS wordt behandeld met levetiracetam of met valproïnezuur, anti-epileptische medicijnen.

3.13 HUID

Een groot deel van de mensen met Downsyndroom heeft aandoeningen van de huid. Hoe vaak dit precies voorkomt is moeilijk te zeggen.

FOLLICULITIS EN HIDRADENITIS SUPPURATIVA

Veel tieners met Downsyndroom hebben last van "steenpuisten", d.w.z. abcessen waaruit pus komt op billen, bovenbenen en/of liezen. Er zijn verschillende oorzaken. Het is belangrijk de oorzaak te weten, want de behandeling is bij elke oorzaak anders. Daarom moet je doorverwezen worden naar een dermatoloog. Het kan bijvoorbeeld gaan om:

- een bacteriële ontsteking van de haarzakjes die gericht behandeld moet worden met antibiotica
- een steriele niet-bacteriële folliculitis.
- een vorm van acne met ontstoken haarzakjes en talgkliertjes (hidradenitis suppurativa).

Behandeling is belangrijk, want deze abcessen kunnen pijnlijk zijn en nare littekens geven.

SEBORROISCH ECZEEM

Seborroisch eczeem is een vorm van eczeem met roodheid en droge of vette schilfering van de huid op plaatsen waar veel talgklieren zitten. Bij mensen met Downsyndroom begint het vaak op een wat jongere leeftijd en is het vaker ernstig en chronisch. Het kan worden behandeld met schimmelwerende en/of ontstekingsremmende crèmes.

CONSTITUTIONEEL ECZEEM OF "RODE WANGEN"

Constitutioneel eczeem is een chronische huidontsteking met roodheid, schilfering en rode bultjes, blaasjes en korstjes. Let op, er zijn verschillende andere mogelijke oorzaken van rode wangen, zoals soms alleen maar een droge huid. Als behandeling van rode wangen met verzachtende crèmes of zalven (zoals paraffine/vaseline) onvoldoende helpt, dan adviseert de medische richtlijn doorverwijzing naar een dermatoloog voor het stellen van de juiste diagnose en behandeling.

ALOPECIA AREATA

Alopecia areata is een auto-immuunziekte die leidt tot pluksgewijs (en soms zelfs volledig) haarverlies. Het kan voorkomen in combinatie met andere auto-immuunproblemen. De medische richtlijn adviseert om bij alopecia bij mensen met Downsyndroom te screenen op schildklierproblemen, anemie en coeliakie. Bij alopecia worden verder vaak nagelafwijkingen gezien. De medische richtlijn adviseert om terughoudend te zijn met behandeling, omdat goed onderzoek naar de effecten daarvan ontbreekt en omdat kale plekken ook vaak spontaan herstellen. Er wordt nog wel onderzoek naar gedaan.

XEROSIS

Een droge huid, eventueel met schilfering en/of jeuk, komt veel voor bij mensen met Downsyndroom. Dermatoloog Käthe Noz adviseert om bij zo'n schrale huid niet al te vaak en niet al te lang te douchen of te baden, het liefst zonder zeep of schuimende producten. Voor huidverzorging (dagelijks of na het bad/douche) adviseert zij crème in plaats van vette zalf, omdat zalf wellicht folliculitis in de hand kan werken.

KALKNAGELS

Nagelafwijkingen kunnen ontstaan door een schimmelinfectie, maar bij Downsyndroom zie je ook andere oorzaken. Bij een vermoeden van een schimmelinfectie moet deze eerst worden aangetoond met een kaliloogpreparaat van de nagel. Een schimmelinfectie kan worden behandeld met systemische antimycotica (= tabletten met antibiotica tegen schimmels).

OVER DE AUTEURS

Gert de Graaf, geboren in 1963, is wetenschappelijk medewerker en medewerker Onderwijs bij de Stichting Downsyndroom. Hij studeerde Pedagogiek aan de UVA van 1990 tot 1995. Gert de Graaf heeft diverse publicaties over opvoeding en integratie van kinderen met een verstandelijke beperking/Downsyndroom in wetenschappelijke en populair wetenschappelijke tijdschriften en boeken op zijn naam staan. Ook deed hij de research en redactie van een zestal films en één cd/rom over deze thematiek. In 2014 is hij gepromoveerd aan de Universiteit van Gent op het proefschrift:

Students with Down syndrome in primary education in the Netherlands: regular or special? Effects of school placement on the development and the social network of children with Down syndrome and conditions for inclusive education.

Gert de Graaf is vader van een in 2005 op vijftienjarige leeftijd onverwacht overleden dochter met Downsyndroom, Mirte. Haar geboorte heeft hem geïnspireerd om zich in Downsyndroom te verdiepen en inspireert hem nog steeds om zich voor de doelgroep in te zetten.

Regina Lamberts is sinds 2010 directeur bij de Stichting Downsyndroom. Nadat zij afgestudeerd was aan de Pedagogische academie als basisschool leerkracht, heeft zij de studie psychologie aan de Universiteit van Utrecht afgerond. De rode draad in haar carrière is het ondersteunen van mensen die hulp nodig hebben om zich te redden in de maatschappij. De SDS is een flexibele en kennisgerichte organisatie. De taken als directeur nemen slechts een deel van de tijd in beslag. De meeste tijd kan Regina besteden aan inhoudelijke onderwerpen met betrekking tot Downsyndroom. Regina geeft o.a. trainingen en schrijft voor het magazine. Gedrag bij mensen met Downsyndroom heeft haar speciale aandacht.

OVER DE STICHTING DOWNSYNDROOM

De Stichting Downsyndroom is het Nederlandse kenniscentrum op het gebied van Downsyndroom. Wij voorzien ouders en professionals van kennis over Downsyndroom zodat uiteindelijk de mensen met Downsyndroom zoveel mogelijk kunnen meedoen conform eigen talenten. De SDS bestaat uit 4 betaalde medewerkers en ruim 60 vrijwilligers. De medewerkers zorgen voor hoogwaardige informatie over Downsyndroom door wetenschappelijke artikelen te analyseren en toegankelijk te maken voor Nederlandse belangstellenden, door zelf onderzoek uit te voeren en door internationale en nationale samenwerking met instellingen, medici en andere experts. De vrijwilligers organiseren regionale bijeenkomsten waar de ouders en de kinderen elkaar kunnen ontmoeten, en waar herkenning en erkenning centraal staan.

Meer informatie over de SDS is te vinden op
WWW.DOWNSYNDROOM.NL

STICHTING Down syndroom

Algemeen Nut Beogende Instelling ANBI

CBF Erkend Goed Doel

Vademecum Downsyndroom is een digitale uitgave van de Stichting Downsyndroom (SDS) 2023

AUTEURS
dr. Gert de Graaf
drs. Regina Lamberts

VORMGEVING
Anouk Rodenburg

Copyright: het copyright van de tekst en foto's berust bij de SDS

VERANTWOORDING
Deze uitgave is financieel mogelijk gemaakt dankzij een bijdrage van Stichting Ds. Visschersfonds.

LANDELIJK BUREAU SDS
Industrieweg 5
7944 HT Meppel

WWW.DOWNSYNDROOM.NL
mail: info@downsyndroom.nl
tel.0522-281337
(op werkdagen van 9.00 tot 17.00)